

## 식약처, 신생아·영아 선천성 희귀질환 진단용 희소·긴급도입 의료기기 지정

- 공급중단된 ‘선천성 거대결장증’ 진단을 위한 ‘생체검사용도구’ 신규 지정
- 소아 희귀질환 의료현장 목소리에 적극 행정으로 의료기기 공급 공백 해소

식품의약품안전처(처장 오유경)는 신생아에게 선천적으로 발생하는 ‘선천성 거대결장증\*(일명 히르슈슈프룽병)’ 진단에 꼭 필요하나 국내 공급이 중단되었던 제품을 긴급도입 의료기기\*\*로 6월 26일 지정하여 사용할 수 있게 되었다고 밝혔다.

\* 선천성 거대결장증(히르슈슈프룽병, Hirschsprung's disease) : 선천적으로 장 운동을 담당하는 장관신경절세포가 없어 항문 쪽으로 장의 내용물이 이동할 수 없는 질환. 4~5천명 출생에 1명 발생, 국내는 연간 약 100여 명 발생(출처 : 서울대병원 누리집)

\*\* 긴급도입 의료기기 제도 : 희귀·난치질환자 등 진단·치료에 필요하나, 국내 허가·유통되지 않는 의료기기를 국가가 직접 수입·공급하는 제도(보험등록 포함)

신규 지정된 의료기기 ‘생체검사용도구(rbi2 Suction Rectal Biopsy System)’는 신생아·영아에서 발생하는 ‘선천성 거대결장증’을 초기에 정확히 진단하기 위해 직장 점막 등 조직의 검체를 채취할 때 사용하는 제품이다.

식약처는 해당 제품이 해외 제조원의 생산단종으로 국내에서 공급이 중단된다는 언론 보도와 현장 의료진의 의견을 바탕으로 공급 재개 방안을 모색하였다.

우선 한국의료기기안전정보원과 함께 대체품 조사 및 해외 제조원과 직접 공급계약을 추진하는 한편, 대한소아외과학회 자문과 소아외과 전문의·건강보험심사평가원 등으로 구성된 전문가 심의 등을 거쳤다. 또한, 서울대병원·삼성서울병원 등 전국 9개 주요 병원의 제품 사용 현황과 확진 방법 등도 파악하였다.

식약처는 이러한 전문가 심의 결과와 의료현장의 상황 등을 종합적으로 고려하여 소아 환자들의 안전한 진료를 위해 이번 희소·긴급도입 의료기기 지정을 결정하게 되었다.

이번 지정으로 신생아·영아 환자는 전신마취 없이 보다 간편하고 안전한 방법으로 선천성 거대결장증을 진단을 받을 수 있게 되었고, 의료기관은 의료기기 수급에 대한 불안감 없이 정부의 안정적인 공급을 지원받을 수 있는 기반이 마련되었다.

제품 지정을 신청한 전남대학교 어린이병원 소아외과 이주연 교수는 “현재 국내 의료기관에서는 흡인생검에 필수적인 소모품 수급이 불가능해 생후 6개월 이내의 신생아·영아들이 마취 없는 ‘직장 흡인생검’ 대신 전신마취를 해야하는 ‘수술적 전층생검’을 받아야 했다”며, “이번 지정으로 의료현장의 애로사항이 해소되어 아이들이 전신마취의 위험과 고통 없이 안전하게 검사받을 수 있게 되었다”고 밝혔다.

식약처는 앞으로도 의료기기 수급상황과 관련된 현장의 의견을 면밀히 모니터링하여 필수 의료기기의 안정 공급망을 촘촘히 구축해 나갈 계획이다.

담당 부서	식품의약품안전처 의료기기정책과	책임자	과 장	성홍모 (043-719-3752)
		담당자	사무관	임경택 (043-719-3761)



□ **생체검사용도구**


○ **(사용목적)** 직장 점막 및 점막하층의 조직 검체를 채취하기 위해 사용되며, 히르슈슈프룽병(Hirschsprung's disease) 진단을 위한 병리학적 검사에 적합한 생검 검체를 제공

\* 선천성 거대결장증(히르슈슈프룽병, Hirschsprung's disease)

: 선천적으로 장 운동을 담당하는 장관신경절세포가 없어 항문 쪽으로 장의 내용물이 이동할 수 없는 질환. 4~5천명 출생에 1명 발생, 국내는 연간 약 100여 명 발생 (출처 : 서울대병원 누리집)

○ **(품목명)** 생체검사용도구[2등급]

○ **(제품명)** rbi2 Suction Rectal Biopsy System

구 분	제 품 정 보
제품명	rbi2 Suction Rectal Biopsy System
구성 및 기능	<div style="text-align: center;">  </div> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Handpiece(HP1000) : 핸드피스</li> <li>• Procedure Pack(CP1200) : 조직 채취를 위한 일회용 캡슐</li> <li>• Negative Pressure Manometer(MR100) : 음압계</li> </ul>
제조원 (국가)	Aus systems Pty Ltd(호주)

희소·긴급도입 필요 의료기기  
보관소 운영

전국 9개소  
365일 24시간

김포 서울 원주 대전 천주 대구 부산 광주 제주

National Institute of Medical Device Safety Information

## 희소·긴급도입 필요 의료기기 공급사업 안내

[희소·긴급도입 필요 의료기기 신규 지정 문의]  
한국의료기기안전정보원 공급관리팀  
☎ 02-860-4402-4407  
✉ hud\_supply@nids.or.kr

[희소·긴급도입 필요 의료기기 공급 문의]  
물류·유통사 케어캠프  
☎ 070-5165-1311  
✉ hs.kim@carecamp.com

한국의료기기안전정보원은 의료기기 산업 육성, 의료기기 안전 관리 향상을 위하여 '의료기기법' 제42조에 의해 설립된 식품의약품안전처 산하기관입니다.

관련법령  
의료기기법 제16조의2  
의료기기법 시행규칙 제34조의2, 제34조의3  
희소·긴급도입 필요 의료기기 공급 등에 관한 규정

NIDS 한국의료기기안전정보원  
National Institute of Medical Device Safety Information

희소·긴급도입 필요 의료기기  
공급 사업

국민 보건상 긴급하게 도입할 필요가 있거나 안정적 공급 지원이 필요하다고 인정되는 의료기기를 '희소·긴급도입 필요 의료기기'로 지정하고 해외제조원으로 직접 수입 후 의료기관에 공급하여 환자들이 치료 기회를 놓치지 않고 적기에 치료받을 수 있도록 지원하는 사업입니다.

희소·긴급도입 필요 의료기기 지속적인 발굴로!  
환자의 치료기회를 늘리고!

지역 보관소 확대로 배송 시간은 줄이고!  
요양급여로 환자부담금은 줄이고!

희소·긴급도입 필요 의료기기 지정 대상

- 희귀질환관리법, 제2조제1항에 따른 희귀질환을 진단하거나 치료하기 위한 목적으로 사용되는 의료기기로서 국내에 대체 가능한 제품이 없는 의료기기
- 국민 보건상 긴급하게 도입할 필요가 있거나 안정적 공급 지원이 필요하다고 식품의약품안전처장이 인정하는 의료기기 또는 관계 중앙행정기관의 장이 요청하는 의료기기

지정 제품 확인하기

### 신규 지정 절차

신청

환자 또는 의료기관 등

- ☑ 의료기기안전정보원(<https://emedi.nids.go.kr/>) [민원사무명] 희소·긴급도입 필요 의료기기 신규 지정 신청

제출 서류

- ☑ 카탈로그
- ☑ 사용자설명서
- ☑ 임상문헌
- ☑ 해외 허가현황

검토

한국의료기기안전정보원

- ☑ 기초조사
- ☑ 심의위원회 및 관련 학회 검토
- ☑ 관계부처 검토  
※ 식품의약품안전처, 보건복지부, 건강보험심사평가원

지정

식품의약품안전처

- ☑ 지정 여부 결정

수입

한국의료기기안전정보원

- ☑ 해외제조원 계약 체결
- ☑ 치료재료 요양급여 등재  
※ 건강보험심사평가원 '치료재료 급여·비급여 목록 및 급여상한금액표', 고시에 따름

### 공급 절차

신청

환자 또는 의료기관 등

방법 ①

- ☑ 의료기기안전정보원(<https://emedi.nids.go.kr/>) [민원사무명] 희소·긴급도입 필요 의료기기 공급 신청

방법 ②

- ☑ 이메일 제출(hud\_supply@nids.or.kr)

제출 서류

- ☑ [일반] 공급 신청서, 환자동의서
- ☑ [자가사용용의료기기] 공급신청서, 환자동의서, 진단서

제출서류 다운로드

기관홈페이지([www.nids.or.kr/](http://www.nids.or.kr/)) → 주요사업 → 희소·긴급도입 필요 의료기기 공급

검토

한국의료기기안전정보원/물류유통사

- ☑ 제출서류 검토

여기서 잠깐!

의료기관은 신청 제품 코드 여부를 확인해주세요. 제품 코드가 없으면 코드 산출 후 사용가능합니다.

환자 또는 의료기관 등

- ☑ [의료기관] 비용을 청구 받은 날부터 90일 이내
- ☑ [의료기관 외] 비용을 청구 받은 날부터 7일 이내

배송

한국의료기기안전정보원/물류유통사

- ☑ 제품 배송

여기서 잠깐!

[교환·반품기간] 제품 공급일로부터 90일 이내