



보도시점 2026. 1. 5.(월) 배포 2026. 1. 4.(일)
브리핑 시작(11:00) 후

희귀·중증난치질환, 고액의료비 부담 완화하고 치료제 접근성 높인다

- 산정특례 본인부담 단계적 경감, 산정특례 대상 희귀질환 70개 추가 적용 -
- 치료제 신속 등재 위해 평가·협상기간 240일에서 100일로 단축 -

- 고액 의료비가 드는 희귀·중증난치질환에 대해서는 건강보험 산정특례 본인부담을 경감하고 저소득 희귀질환자에게 건강보험 본인부담분을 지원 하는 의료비 지원사업의 부양의무자 기준을 단계적으로 폐지한다.
- 또한, 희귀질환 치료제를 신속 등재하기 위해 급여 적정성 평가와 협상에 걸리는 기간을 현행 240일에서 100일로 단축하고, 치료제 부족의 어려움이 완화되도록 정부가 직접 공급하는 긴급도입과 주문제조 품목을 확대한다.
- 보건복지부(장관 : 정은경)는 이러한 내용을 담은 「희귀·중증난치질환 지원 강화방안」을 식품의약품안전처, 질병청 등 관계부처 합동으로 마련하고, 1월 5일(월) 발표하였다.
- 대책의 주요내용은 다음과 같다.

추진배경 및 방향

- 희귀질환과 중증난치질환은 ▲완치가 어려워 고액 의료비가 지속적으로 발생 하고, ▲희소한 질환이기 때문에 치료제를 구하기 어려운 특성이 있다.
- 또한 장기간 유병과정으로 진행되어 의료 뿐 아니라 간병, 돌봄, 재활 등 의료와 복지의 연계도 중요하다.

- 이러한 문제를 해결하기 위해, 당면과제인 의료비 부담, 치료제 접근성 문제를 조속히 완화하고 의료-복지가 연계된 혜택을 제공할 수 있도록 근본적인 시스템 개선에 착수한다.

대책 세부내용

희귀·중증난치질환 맞춤형 보장 강화



3대 대책 / 7대 세부 과제

대책 1 고액 의료비 부담 완화

- | |
|------------------------------|
| ① 희귀·중증난치질환자 본인부담 인하 및 대상 확대 |
| ② 의료비 지원사업 기준 합리화 및 확대 |
| ③ 지원사업 체계화 |

대책 2 치료제 접근성 제고

- | |
|---------------------|
| ① 희귀질환 치료제 신속 등재 지원 |
| ② 희귀·필수의약품 공적 공급 강화 |

대책 3 의료부터 복지까지 끊임없는 지원

- | |
|-------------------------|
| ① 지속적인 치료·관리를 위한 지원 내실화 |
| ② 의료·복지 연계 지원 강화 |

◇ 대책 1. 고액 의료비 부담을 낮추겠습니다.

□ 먼저, 산정특례* 지원을 강화한다.

* 중증질환자 고액진료 부담 완화를 위해 건강보험 본인부담률 완화하는 제도
입원 20%, 외래 30~60% → 산정특례 0~10% (예: 결핵 0%, 암 5%, 희귀·중증난치 10%)

○ 희귀, 중증난치질환의 고액 진료비에 대해서는 건강보험 본인부담 수준을
현행 10%에서 추가로 인하하는 방안을 마련한다.

- ▲ 지속적인 치료·관리가 필요한 특성, ▲ 고액 의료비 부담이 되는 상황
등을 종합적으로 고려하여 금년 상반기 중 인하방안을 마련하고, 건강
보험정책심의위원회 의결을 거쳐 금년 하반기 시행할 예정이다.

【 검토안 예시 】

■ 본인부담 일정 금액 초과분은 5% 부담(사후환급) 등 부담 완화 방안 검토

* 산정특례 질환별 연평균 급여 본인부담액('24) : 암 73만원(산정특례 본인부담 5%), 심장
119만원(5%), 뇌혈관 116만원(5%), 희귀질환 57만원(10%), 중증난치질환 86만원(10%)

* 희귀 및 중증난치질환 질환별 연평균 본인부담액('24) 예시 :

혈우병 1,044만원 / 부신생식기장애 573만원 / 혈액투석 314만원 / 복막투석 172만원 등

○ 또한 올해 1월부터 산정특례 적용대상 희귀질환에 선천성 기능성 단장
중후군* 등 70개 질환**을 추가하고, 지속적으로 확대할 예정이다.

* 선천성 장 기능 이상(장신경절 무형성증, 저신경절증)으로 인한 수술로 장이 짧아져
장을 통한 적절한 영양섭취가 불가능해지는 질환

** 산정특례 적용 ('25) 희귀질환 1,314개 / 중증난치질환 208개 →

(26) 희귀질환 1,387개 (+70개 추가/ +5개 세분화) / 중증난치질환 208개

○ 희귀·중증난치질환의 재등록 절차*도 환자 중심으로 개편한다.

* 지속적인 산정특례 적용을 받기 위해 매 5년마다 재등록 필요

- 지금까지는 재등록 시, 희귀 및 중증난치질환 중 312개 질환에 대해
서는 별도 검사결과를 요구하고 있었다.

* 재등록 시 별도 검사 필요 질환 총 312개 (희귀 285개, 중증난치 27개)

- 희귀·중증난치질환은 완치가 어려운 특성 상 별도 검사가 불필요하다는 현장의 의견을 수렴하여, 앞으로는 재등록 시 불필요한 검사 절차를 삭제한다.

* (現) 임상진단 + 검사결과 → (改) 임상진단 + 필요시 치료이력

- 우선, 희귀질환자 단체 등 현장 요구도가 높았던 샤르코-마리투스 질환 등 9개 질환은 금년 1월부터 재등록 시 검사를 삭제하고, 전체 질환으로 확대해 나갈 예정이다.

*** 재등록 검사 삭제 우선 적용 9개 질환**

- 샤르코-마리투스 : 유전자 이상으로 손과 발의 말초신경 발달에 영향을 받아 근육의 위축과 변형이 발생하는 질환
- 구리대사장애 관련 3개 : 구리의 체내 대사과정 장애로 구리가 과도하게 축적되거나 결핍되어 신경 퇴행, 발달 지연 등 신경계 이상을 유발하는 질환
- 배체트병 관련 5개 : 면역반응 이상으로 전신(신경, 위장, 심혈관 등)에 염증이 발생하며 증상의 악화와 호전이 반복되는 만성 중증 질환

- 저소득 희귀질환자의 건강보험 본인부담을 완화하는 「희귀질환 의료비 지원사업」도 확대한다.

【 희귀질환 의료비 지원사업 개요 】

- 소득 기준 : 기준중위소득 140%(환자가구), 200%(부양의무자가구) 미만
- 재산 기준 : 지역별, 가구별 기준 충족
 - * 예 : 서울(1인가구) 환자가구 3억 6,583만원 / 부양의무자 가구 6억 972만원
- 지원 내용 : 건강보험 본인부담금(산정특례 적용 후 잔여금액), 간병비, 특수식이 구입비, 인공호흡기 대여 등

- 부양의무자 가구에 대해서 별도로 적용하던 소득·재산 기준을 '27년부터 단계적 폐지를 추진하여 저소득층 지원을 확대해 나간다.

○ 질환별 필요성에 따른 맞춤형 특수식 지원도 지속 확대한다.

- 식이조절이 필요한 희귀질환자에게 특수조제분유, 저단백 즉석밥 등을 지원하고 있고, 작년 9월부터는 당원병 환자를 위한 특수 옥수수전분 지원을 추가한 바 있다.

【 특수식 지원 항목 추가 】

지원항목	지원 금액	지원대상 질환
특수조제분유	연간 360만원 이내	고전적 페닐케톤뇨증 (E70.0) 등 28개 질환
저단백 즉석밥	연간 168만원 이내	
옥수수전분	연간 168만원 이내	글리코젠축적병(E74.0)등 9개 질환

- 올해 특수식 사용 현황 등 추가수요 실태조사를 통해 지원 품목 확대 검토 및 신제품 개발을 지원해나갈 예정이다.

□ 보다 궁극적이고 체계적인 지원이 가능하도록 현재의 다양한 지원제도를 종합 검토하여 체계화하는 작업도 병행할 예정이다.



* 산정특례, 본인부담상한제 등 의료비 지원 제도 종합 검토

◇ **대책 2. 치료제 접근성을 높이겠습니다.**

- **건강보험 등재 절차에 걸리는 시간을 대폭 단축한다.**
 - 근거 생산이 어려운 희귀질환 치료제 등에 대해 허가(식약처)-급여 적정성 평가(심평원)-협상(건보공단) 절차를 병행하는 시범사업('23.10월~) 추진으로 약제 등재에 걸리는 시간을 330일에서 150일로 180일 단축하고,
 - '26년부터 100일 이내(현재 240일) 등재가 가능하도록 절차 간소화를 추진하여 **희귀질환 치료제의 신속 등재를 제도화**해 갈 예정이다.

- **또한, 수요가 적어 민간에서 공급이 중단되더라도 치료제를 구하는데 어려움이 없도록 긴급도입과 주문제조를 확대하여 환자가 적시에 치료받을 수 있는 기회를 강화한다.**
 - 기존에 환자분들이 해외에서 직접 구매했던 **자가치료용 의약품**을 올해부터 매년 10개 품목 이상 **긴급도입* 품목으로 전환**하여 공급을 **활성화**하고,
 - * 민간 중심의 의약품 시장 특성상 수요가 적어 국내 공급이 중단된 의약품을 정부 주도로 해외에서 구매하여 공급하는 제도
 - ** '30년까지 41개 품목 이상 (現 자가치료용 의약품 50% 수준)
 - 긴급도입 대상이 과거 급여대상 품목인 경우, **약가 요양급여 신청 우선** 고려하고, **기존 긴급도입 품목도 보험약가 신청을 추진***한다.
 - * '30년 까지 매년 5~10개 품목씩 건강보험약가 신청 추진
 - 아울러, 공급이 중단되었거나 중단 우려가 있는 **필수의약품**이 국내에서 안정적으로 공급될 수 있도록 정부, 제약·유통·의약 분야 협회, 제약사 등이 참여하는 **공공 생산·유통 네트워크**를 구축해 **주문제조* 활성화**를 추진한다.
 - * 정부가 제약사에 품목제조 요청 후 전량 구매하여 공급하는 제도
 - 현재 7개 품목에서 올해부터 매년 2개 품목씩 늘려 2030년까지 17개 품목으로 확대할 계획이다.
 - **긴급도입, 주문제조 품목 확대 시 희귀질환 치료제가 우선 적용될 수 있도록 추진할** 예정이다.

◇ **대책 3. 발굴부터 관리, 의료부터 복지까지 끊임없이 지원하겠습니다.**

□ 희귀질환의 적절한 치료·관리를 위한 지원체계를 내실화한다.

○ 희귀질환 의심환자 및 가족의 유전자 검사 등 진단지원을 확대*한다.

* ('25년) 810건 → ('26년) 1,150건 → ('27년~) 진단 규모 지속 확대 추진

○ 또한, 희귀질환자가 사는 곳에서 진단·치료·관리를 연속적으로 제공받을 수 있도록 17개 시도 중 전문기관이 없는 광주, 울산, 경북, 충남 권역을 대상으로 추가 지정*하여 지역완결형 진료지원 체계를 구축할 계획이다.

* ('25년) 13개 시도 17개소 → ('26년) 15개 시도 19개소 → ('27년~) 단계적 지정 확대

○ 희귀질환 등록사업을 현재 17개 희귀질환 전문기관에서 종합병원급 이상 의료기관으로 확대해 나간다.

* 등록사업 참여기관 : ('25년) 17개 희귀질환 전문기관 → ('26년) 상급종합병원 → ('27년~) 종합병원급 이상 의료기관으로 참여 확대 추진

- 이를 통해, 환자발생, 임상정보 등을 누락없이 체계적으로 수집·분석하여 치료제 적기 공급·개발 지원 등 환자 편익을 높이는 데에 환류할 계획이다.

○ 희귀질환 지원·관리 등 각종 정책 연계를 강화하고 의약품·특수식 등 실질적 환자 혜택을 구체적으로 논의할 수 있도록, 「희귀질환 지원 정책협의체」를 올해부터 본격 운영해 나갈 예정이다.

* 희귀질환관리법 제18조 개정(6.4일 시행), 5개 부처(복지부·농식품부·기재부·식약처, 질병청) 및 관련 협회·환자단체로 구성('25.9월 출범)

□ 환자 중심의 의료-복지 연계 지원을 위한 기반을 확충한다.

○ 희귀·중증난치질환은 장기간 유병과정으로 의료 지원 뿐만아니라 간병, 돌봄, 재활, 마음건강 등 다양한 복지 수요를 연계하는 지원이 필요하다.

- 지금까지는 의료적 지원 위주 정책 추진으로 미충족 복지 수요를 제대로 지원하기 어려웠다. 앞으로는 환자 수요를 기반으로 의료와 복지를 연계한 포괄적 지원체계를 구축해 나간다.
- 이를 위해 희귀질환 실태조사를 금년 상반기 중 분석하고, 질환 및 환자 특성에 따라 유형화해 유형별 복지 수요를 파악할 예정이다. 보다 구체적인 수요를 분석할 수 있도록 환자단체 등 현장 의견수렴도 병행한다.
- 환자 수요 파악 결과를 바탕으로 의료-복지 사각지대를 발굴하고, 현행 제도 및 외국 사례 등을 참고하여 환자 맞춤형 의료-복지 연계 지원 방안을 마련할 예정이다.
- 보건복지부 정은경 장관은 “희귀·중증난치질환자의 고통을 덜기 위해 서는 더 많은 지원 대책이 필요하다”고 하면서, “금년부터 우선 시행 가능한 대책은 조속히 이행하고, 추가적으로 필요한 과제를 지속발굴하여 희귀·중증난치질환자가 희망을 가지고 치료를 포기하지 않도록 노력하겠다”고 밝혔다.

<별첨> 희귀·중증난치질환 지원 강화방안

총괄 <산정특례 확대>	보건복지부 보험급여과	책임자	과 장	유정민 (044-202-2730)
		담당자	사무관	정규영 (044-202-2732)
<희귀질환 치료제 신속 등재>	보건복지부 보험약제과	책임자	과 장	김연숙 (044-202-2750)
		담당자	사무관	이은주 (044-202-2752)
<희귀질환 의료-복지 연계>	보건복지부 질병정책과	책임자	과 장	장재원 (044-202-2430)
		담당자	사무관	남지원 (044-202-2509)
<희귀·필수의약품 공적공급강화>	식품의약품안전처 의약품관리지원팀	책임자	과 장	권혁승 (043-719-2821)
		담당자	사무관	김선영 (043-719-2822)
			사무관	이상태 (043-719-2823)
<의료비 지원, 희귀질환 발굴·관리>	질병관리청 희귀질환관리과	책임자	과 장	김지영 (043-719-8770)
		담당자	사무관	성지환 (044-719-8773)
			사무관	배병식 (044-719-8772)