

희귀·중증난치질환자를 위한 희망의 첫걸음
희귀·중증난치질환 지원 강화방안

'26.1.5.

관계부처 합동

목 차

I. 추진 배경	1
II. 추진 방향	3
III. 세부내용	4
1. 고액 의료비 부담 경감	4
2. 치료제 접근성 제고	7
3. 의료-복지 끊임없는 지원	9
IV. 추진 일정	10

I. 추진 배경

- ◆ 희소하고 완치가 어려운 특성에 맞는 지원책 필요
- ◆ 3대 문제점 : 고액 의료비 / 구하기 어려운 치료제 / 분절적 지원

희귀 및 중증·난치질환자가 주로 겪는 어려움은?

□ 완치가 어려워, 지속적인 고액의 의료비 부담

- 산정특례 제도* 운영 중이나 암 등 타 질환 대비 본인부담 비율 高**
 - * 높은 의료비 부담 고려, 건강보험의 10% 부담 / 암·심장질환 등은 5% 적용
- 저소득층에게는 의료비 지원*하나, 부양의무자 기준으로 혜택 어려움
 - * 기준 중위소득 140% 미만 / 요양급여 본인부담금 등 지원

□ 구하기 어려운 치료제

- 치료제 건강보험 급여화까지 걸리는 오랜 기간
 - * 품목 허가에서 건강보험 급여 등재까지 약 1년 소요 (330일)
- 공급되는 치료제 조차 수요가 적어 공급 중단 사례 발생
 - * 공급 중단 시, 정부가 긴급도입 등을 통해 공급하지 않으면, 직접 자가치료제 의약품 반입 불가피 (수령까지 시간 소요 / 운송비·관세 등 부담)

□ 의료부터 복지까지 끊김없는(seamless) 지원 부족

- 질환 특성상 지속적인 치료·관리 중요하나 충분한 지원 한계
- 환자 중심의 의료와 복지 등 필요한 서비스 연계 제공체계 부족

【 참고 : 희귀 및 증증난치질환 현황 】

■ 산정특례 적용 질환 : '25. 희귀질환 1,314개 / 증증난치 208개

연도	'22년	'23년	'24년	'25년
희귀질환	1,123개	1,165개	1,248개	1,314개
증증난치질환	208개	208개	208개	208개

■ 대상 : '24. 총 약 130만 명 (희귀 약 45만명 / 증증난치 약 84만)

구 분	'21년	'22년	'23년	'24년
희귀질환	349,785명	378,179명	411,308명	453,623명
증증난치질환	727,148명	752,333명	786,649명	844,416명

■ 건강보험 급여 적용('24)

구 분	총 진료비 (연간/억원)	급여비 (연간/억원)	본인부담금 (연간/억원)	수진자 1인당 평균 본인부담 (연간/만원)
희귀질환	18,972억 원	16,862억 원	2,111억 원	57만원
증증난치질환	59,129억 원	52,626억 원	6,503억 원	86만원

II. 추진 방향

- ◆ 당면 과제인 의료비 부담, 치료제 접근성 문제를 조속히 완화
- ◆ 의료-복지 연계된 혜택 제공을 위한 근본적 시스템 개선

【 추진체계도 】

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

Ⅲ. 세부내용

1 고액 의료비 부담을 낮추겠습니다.

- ◆ 희귀질환자 고액 의료비 부담 수준 10% → 5%로 단계적 인하
- ◆ 저소득층 의료비 지원 부양의무자 기준 단계적 폐지

1 희귀 및 중증난치질환자 본인부담 인하 및 대상 확대

- 산정특례 본인부담 수준 단계적 인하('26.下~)
- (현행) 건강보험 본인부담 10% 적용(산정특례)
 - 암, 심장, 뇌혈관 질환 등 他 산정특례 질환은 5% 적용 중
 - * 산정특례 질환별 연평균 급여 본인부담액 : 암 73만원(5%), 심장 119만원(5%), 뇌혈관 116만원(5%), 희귀질환 57만원(10%), 중증난치질환 86만원(10%)
- (개선) ▲지속적 치료·관리가 필요한 특성, ▲희귀·중증 난치 질환 중 고액 의료비 부담이 드는 상황 등 고려, 본인부담 단계적 인하
 - 방안 검토 후 건강보험정책심의위원회 의결 거쳐 마련·시행

【 검토안 예시 】

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

* 희귀 및 중증난치질환 질환별 연평균 본인부담액('24) 예시 :

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

- 산정특례 적용 희귀질환 대상 확대('26.1월~)
- (현행) 1,314개 희귀질환에 산정특례 적용 중('25)
- (개선) 선천성 기능성 단장증후군 등 70개 추가 → 지속 발굴 확대

- 재등록 시, 불필요한 검사 절차 삭제('26.1월~)
- (현행) 완치가 어려움에도 불구하고, 재등록 시 검사 결과 제출 필요
 - * 재등록 시 별도 검사 필요 질환 총 312개 (희귀 285개, 중증난치 27개)
- (개선) 불필요한 검사는 제외, 임상진단 등으로 판단
 - * (現) 임상진단 + 검사결과 → (改) 임상진단 + 필요시 치료이력
- 9개 질환* 우선 개선 후 쏘 질환으로 단계적 확대
 - * 샤르코-마리투스질환, 구리대사장애 관련 3개, 배체트병 관련 5개

② 희귀질환 의료비 지원사업 기준 합리화 및 확대

【 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 소득·재산 기준 단계적 폐지 추진('27~)
- (현행) 부양의무자 가구에 대해서는 별도 소득·재산 기준 적용
 - 희귀질환 산정특례 인원 중 지원 대상은 소수*
 - * 1,272개 질환 중 622종, 약 2만 명('24) 희귀질환 산정특례 인원 중 4.4%
- (개선) 시행 준비('26~)를 거쳐 부양의무자 기준 단계적 폐지

□ 특수식이 지원 확대

○ (현행) 질환별 필요성에 따라 맞춤형 특수식 지원 중

- 특수조제분유, 저단백즉석밥 등 → 당원병(글리코겐 축적병) 환자를 위해 특수 옥수수전분 지원 추가(25.9~)

【 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

○ (개선) 항목 확대 추가 검토 및 희귀질환 특수식 신제품 개발 지원*

* 특수식 사용 현황 등 추가수요 실태조사(26), 제품 임상연구비 등 국가 지원

③ **산정특례 및 의료비 지원 등 지원사업 체계화**

□ 의료비 부담 경감을 위한 지원사업 종합 검토하여 체계화



* 산정특례, 본인부담상한제 등 의료비 지원 제도 종합 검토

2 치료제 접근성을 높여드립니다.

- ◆ 치료제 시급성 큰 약제 건강보험 신속 등재 위한 절차 개선
- ◆ 긴급도입 및 주문제조를 통한 희귀·필수의약품 공적 공급 강화

1 희귀질환 치료제 신속 등재 제도화

- (현행) 국내 도입 치료제 부재 및 높은 비용 부담으로 접근성 低
 - 의약품 등재는 품목허가(식약처), 급여적정성평가(심평원), 협상(공단) 등 절차를 거쳐 장기간 소요(약 1년)

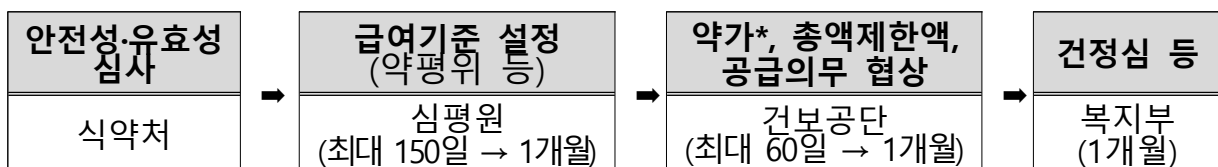
【 희귀질환 치료제 등재 현황 】

(단위 : 개, 억 원)

구분	2020년	2021년	2022년	2023년	2024년
등재 수	3	5	4	4	7
재정 수준	144.7	494.3	141.5	384.9	975.0

- (개선) 절차 개선을 통한 신속한 건강보험 등재 지원 제도화
 - 허가-평가-협상 절차를 병행하는 시범사업('23.10~)을 추진 중으로 급여 신속 등재(330일 ⇨ 150일 180일 단축)
 - * (1차 시범사업) 과지바주(신경모세포종 치료제, '24.12.), 빌베이캡슐(간내 담즙 정체 소양증 치료제, '25.10) 등재 완료 / (2차 시범사업) 3개 약제 선정하여 추진 중
 - 급여적정성 평가 및 협상 간소화를 통해 희귀질환 치료제의 신속 등재 (現 240일→改 100일, '26.上~)

【 희귀질환 치료제 신속 등재 절차(안) 】



* 약가 例) 제외국 평균가의 일정 수준으로 산정

2 희귀·필수의약품 공적 공급 강화 : 긴급도입 및 주문제조 확대

□ 긴급도입 제도 적용 확대 및 개선 (1단계)

○ (현행) 민간 공급 중단 시, 희귀·필수의약품 센터에서 구매·공급 하는 긴급도입 제도가 있으나 극소수요 품목은 대상 제외 등 한계*

* 운용 자금 53억원 / 79개 품목 공급('24) / 소량 유통되어 구입단가 高

- 이 경우, 환자가 자가치료용 의약품('24. 83품목)을 해외에서 반입하게 되어 수령에 시간 소요(4~8주) 및 비용 부담 증가(운송비, 관세)

* 자가치료용 의약품 반입('24. 83개 품목)

○ (개선) 자가치료용 의약품을 긴급도입 품목으로 순차 전환*(26.1~)

* 연 10여개 품목 이상 '30년까지 41개 품목 이상 (現 자가치료용 의약품 50% 수준)

- 환자 비용부담 완화 위해, 긴급도입 품목이 과거 건강보험 급여 대상인 경우 약제 요양급여 신청 우선 고려*(25~)

* 유통 79개 중 건보적용 19개('24)→ '30년까지 매년 5~10개 품목씩 건강보험약가 신청 추진

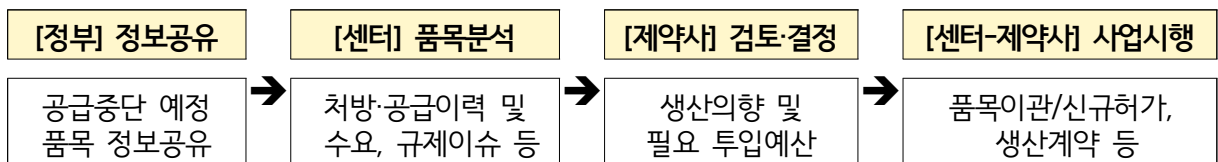
□ 주문제조 대상품목 확대 및 민·관 협력 활성화 (2단계)

○ (현행) 제약사에 품목제조 요청 후 전량 구매하여 정부가 공급 하는 주문제조 제도 활성화 필요, 현재는 7개 품목 수준

○ (개선) 운용자금 확대 등 통해 주문제조 품목 확대(~30. 17개 품목)

* ('24) 8.1억원 / 7개 품목 → ('26) +5억원 / 매년 2개 품목 확대, '30년까지 의료현장 요청 긴급도입 필수약품(40개 품목) 25%를 공공생산 전환

- 정부-단체-제약사 간 필수약품 공공 생산 네트워크* 구축('26.上)



⇒ 긴급도입 및 주문제조 확대 시, 희귀질환자 치료제가 우선적으로 포함·적용될 수 있도록 추진

3

의료부터 복지까지 끊임없이 지원하겠습니다.

- ◆ 지역완결형 희귀질환 진료·관리체계 구축 등 지원 강화
- ◆ 환자 중심의 의료부터 복지까지 연계된 정책 추진

1 희귀질환 진료·관리체계 강화

- (진단지원) 희귀질환 의심환자 및 가족의 유전자 검사 등을 지원 하는 진단지원 확대*하여, 질환 조기 발견 및 치료 사각지대 완화
 - * ('25년) 810건 → ('26년) 1,150건 → ('27년~) 진단 규모 지속 확대 추진
- (전문기관 확대) 희귀질환자가 삶터에서 지속적으로 치료·관리받을 수 있도록 희귀질환 전문기관 지정 확대
 - 미지정 권역(광주, 울산, 경북, 충남) 대상으로 단계적 지정 확대 추진, 지역완결형 희귀질환 진료·관리 지원체계 완성
 - * ('25년) 13개 시도 17개소 → ('26년) 15개 시도 19개소 → ('27년~) 단계적 지정 확대
- (등록 내실화) 종합병원 이상 의료기관 기반, 희귀질환 등록 사업 내실화
 - * 등록사업 참여기관 : ('25년) 17개 희귀질환 전문기관 → ('26년) 상급종합병원 → ('27년~) 종합병원급 이상 의료기관으로 참여 확대 추진
 - 등록사업을 통해 환자 발생, 임상정보 수집·분석 ⇨ 정확한 환자 파악 등을 통한 치료제 적기 공급·개발 지원에 환류
- (범부처 협력 강화) 지원·관리 등 각종 정책 연계 강화 및 의약품, 특수식 등 실질적 환자 혜택 논의를 위한 거버넌스 강화
 - 시장성이 낮은 의약품, 특수식 등의 안정적 공급을 위한 생산·판매자 지원 방안 논의 등을 위한 '희귀질환 지원 정책협의체' 구축·운영
 - * 희귀질환관리법 제18조 개정(6.4일 시행), 5개 부처(복지부·농식품부·기재부·식약처, 질병청) 및 관련 협회·환자단체로 구성('25.9월 출범)

2 환자 중심 의료-복지 연계 정책 추진

- (배경) 희귀질환은 장기간 유병과정으로 진행되어, 의료 지원 뿐 아니라 간병, 돌봄, 재활, 마음건강 등 복지 수요 존재
 - 의료적 지원 위주 정책 下에서는 미충족 복지 수요에 대한 사각지대 발생 ⇨ 맞춤형 의료-복지 연계 지원 필요
- (방향) 환자 수요 기반, 의료-복지 연계 포괄적 지원체계 구축

1 질환별, 생애주기별 구체적 의료-복지 수요 파악

- 희귀질환 실태조사* 통해 다층적 실태 파악(질병청, ~'26.上), 희귀질환 환자단체 등 현장 간담회를 통한 수요 파악 병행

* 희귀질환 진단 및 치료, 건강·기능수준 등 5개 영역(기본) / 복지욕구 실태 7개 영역(심층)

2 의료-복지 사각지대 발굴 및 연계 지원방안 마련

- 현행 제도 및 외국사례 등을 참고하여, 환자 맞춤형 의료-복지 연계 지원방안 마련

◆ 국외동향

- (EU) EURORDIS(희귀질환 환자단체연합)는 공평한 교육 기회, 고용과 유연한 근무, 질환 및 장애로 인한 차별금지 등 제도개선안 제시(Rare Disease 2030 Foresight Study)
- (영국) 희귀질환자 치료·돌봄·지원에 대한 종합적 접근, 정신건강 지원 등 통합지원체계 마련(「UK Rare Disease Framework」, '22)
- (일본) 환자·가족 대상 방문간호, 복지, 고용지원 등 규정, 요양·취업·장애·복지서비스 등 연계 체계 지향(「난병 환자에 대한 의료 등에 관한 법률」)
- (호주) 치료와 다양한 돌봄지원 통합적 제공, 정신건강 및 사회적·정서적 복지 제공 우선 순위(「National Strategic Action Plan for Rare Disease 2020」)

IV. 추진일정

- ◆ '26년 내 시행 가능한 과제는 우선 추진
- ◆ 근본적 개편 필요 과제 및 추가 발굴 과제는 지속 검토·개선

과제별 추진일정

	추진일정	소관부처
대책1 : 고액 의료비 부담 경감		
① 희귀 및 중증난치질환 본인부담 인하 및 대상 확대		
- 산정특례 본인부담 단계적 인하	'26.下~	복지부
- 산정특례 적용 희귀질환 확대	'26.1~	복지부
- 재등록 시 불필요한 검사절차 삭제	'26.1~	복지부
② 희귀질환 의료비 지원사업 기준 합리화 및 확대		
- 부양의무자 기준 단계적 폐지	'27~	질병청
- 특수식이 지원 확대	지속	질병청
③ 산정특례 등 지원사업 체계화	지속	복지부/질병청
대책2 : 치료제 접근성 제고		
① 희귀질환 치료제 신속 등재 제도화		
- 허가-평가-협상 절차 병행 추진	지속	복지부
- 급여 적정성 평가 및 협상 간소화	'26~	복지부
② 희귀·필수의약품 공적 공급 강화		
- 긴급도입 제도 도입 품목 확대	'26.1~	식약처
- 주문제조 적용 품목 확대	'26.1~	식약처
대책3 : 의료부터 복지까지 끊임없는 지원		
① 희귀질환 진료·관리체계 강화	지속	질병청
② 환자 중심 의료-복지 연계 정책 추진	지속	복지부/질병청