

2008. 10

국회의원 정 하 균

(친박연대, 국회 보건복지가족위원회)

< >

1. 희귀·난치성 질환의 기본 성격
2. 희귀·난치성 질환의 법률상 정의
3. 유병율 기준의 불합리성과 그 배경
4. 건강문제 우선순위 결정과 관련된 일반적인 기준들

1. 관리현황
2. 문제점

1. 미국
2. 일본
3. 대만
4. 유럽연합
5. 기타

1. 희귀·난치성 질환자 및 연구개발 지원 관련 법률 제정의 필요성
2. 법률 제정시 고려해야 할 사항들

- < 부록 1 > 미국 ‘희귀질환법(Rare Disease Act 2002)’ 요약
< 부록 2 > 미국 ‘희귀약품법(Orphan Drug Act)’ 요약
< 부록 3 > 일본 ‘난병대책요강 (1972)’

지난 2001년 4종류의 희귀·난치성 질환자의 의료비 지원대책을 시행하기 시작한 후 우리나라는 매년 지원대상 질환종류를 늘여 2008년 현재 111종의 희귀·난치성 질환자들에 대한 의료비 지원사업을 시행하고 있다.

희귀·난치성 질환에 대한 정의를 한 마디로 규정하는 것은 쉽지 않은 일이지만 넓게 보아 인구대비 유병율이 매우 낮아 그 치료법과 치료제가 흔하지 않은 병 또는 치료가 매우 힘든 질환이라고 볼 수 있는데 세계보건기구(WHO)에서는 희귀질환의 종류를 약 5천여 종 이상이라고 규정하고 있다.

희귀·난치성 질환자들이 당면하게 되는 가장 큰 문제점들은 우선 질병 자체가 매우 희귀하기 때문에 일반 의료진들에게 조차 생소한 질병들이 많아 정확한 초기 진단이 힘들고, 치료제가 개발되어 있지 않은 경우가 많다. 또 치료법과 치료제가 개발되어 있다 하더라도 매우 고가이며 오랜 치료를 요하기 때문에 질환자와 그 가족들의 경제적 부담이 매우 크다.

정부는 희귀·난치성 질환자의 의료비 부담을 경감하기 위해 보건복지가족부 고시인 「희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 지침」에 의해 111종 질환에 대한 저소득층의 본인부담금을 면제하고 호흡보조기와 보장구 비용을 지원하고 있다. 이와는 별도로 희귀·난치성 질환에 대해서는 2, 3차 의료기관 이용 시 외래진료비의 본인 부담금을 경감해 주는 제도를 시행하고 있다.

이와 더불어 2006년부터 질병관리본부 희귀·난치성 질환센터에서 질병정보 제공과 유병율, 실태조사 등을 실시하고 있으며, 희귀·난치성 질환자의 접근 편의성을 위해 5개소의 지역거점 병원도 운영하고 있다. 또 2008년부터 희귀·난치성 질환 연구에 대한 수요를 반영해 진단 및 치료기술 개발사업으로 연간 20억원을 지원하기 시작했다.

이런 지원에도 불구하고 우리나라의 희귀·난치성 질환자 지원을 위한 여건이나 제도는 미국, 일본 등 주요 국가들에 비해 취약한 것이 사실이다. 무엇보다 희귀·난치성 질환자와 관련 산업 지원을 위한 법적 근거가 미약하다. 현재 시행중인 희귀·난치성 질환자에 대한 의료비 지원 제도는 보건복지가족부의 고시에 의해 시행되고 있으며 관련 사업지원도 명확한 법률적 근거가 없어 정책적 안정성이 떨어진다.

또한 희귀·난치성 질환자 지원사업에 대한 정의와 정책방향도 명확하지 않다. 당초 2001년부터 의료비 지원사업을 시작하게 된 배경은 만성신부전증 환자 등 만성난치 질환자의 의료비 부담을 경감하기 위해 시작되어 점차 지원대상 질환이 확대되어 온 것이다. 2008년 현재 111종의 대상 질환이 규정되어 있지만 대부분의 예산이 만성신부전증이나 류마티스관절염 환자들에 대한 의료비 지원으로 소진되고 있는 상황이다. 따라서 지속적인 치료를 요하는 만성난치질환을 겪고 있는 저소득층에 대한 의료비 지원과 희귀질환자 및 관련 연구개발 지원을 구분할 필요가 있다는 의견도 대두되고 있다.

희귀·난치성 질환자 지원 관련 정책을 재검토하고 관련 입법활동을 위해서는 앞으로 더 많은 연구와 논의가 이루어질 필요가 있으나 이번 정책자료집에서는 우선 우리나라 희귀·난치성 질환 지원제도의 현황을 살펴본 후 개선이 필요한 부분에 대해 지적하고 미국, 일본 등 주요 국가의 입법사례를 통해 희귀·난치성 질환자와 연구개발 지원을 위한 입법방향을 모색하고자 한다.

1. 희귀·난치성 질환의 기본 성격

희귀·난치성 질환(rare and intractable disorder)이란 우리나라에서 사용하는 고유한 표현이다. 이와 유사한 질환군들을 지칭하는 용어들은 희귀질환(rare disorder), 희귀질병(rare disease, orphan disease¹⁾), 희귀질병 또는 희귀상태(rare disease or rare condition), 난병(難病), 희소난치성 질환 등이 있는데 이러한 용어의 차이는 관련 정책의 역사적 배경뿐만 아니라 언어상의 차이에 의한 것이기도 하다.

<그림 1> 희귀·난치성 질환의 개념적 범주



그럼에도 불구하고, 이상의 모든 용어들은 내용상으로는 “수익성이 보장되지 않아 관련상품 및 서비스에 대한 투자와 연구개발이 이루어지지 않는 건강문제”라는 공통점을 가지고 있다.²⁾ 이러한 특성을 반영하듯, 그 질환을 치료하기 위한 희귀의약품을 비수익성 의약품(non-profitable drug), 비경제적 의약품(uneconomic drug), 무시된 질병들을 위한 의약품(drug for neglected diseases)이라고 표현하기도 한다.

1) ‘orphan’은 우리말로 ‘부모가 없는’, 즉 ‘고아의’에 해당됨. ‘orphan disease’는 문맥상 그냥 드문 질환(rare disease)이 아니라 ‘아무도 돌보는 사람이 없는 질병’ 또는 ‘사회적 관심이 매우 부족한 질병’으로 이해하면 적합함

2) 이러한 공통점을 고려하여 희귀질환과 난치질환을 구분하지 않고 가능한 한 일관성 유지를 위해 희귀·난치성 질환이라는 용어를 사용하는 것이 바람직함

결국, 희귀·난치성 질환이란 용어는 병인이나 증상, 해부학적 부위 등 일반적인 질병 분류의 기준들과는 달리 주로 사회경제적 요인에 의해 강하게 규정된다는 점을 이해할 필요가 있다. 따라서 희귀·난치성 질환의 이러한 기본 성격은 관련정책이나 대상 질환을 고려함에 있어서도 중요한 판별기준이 된다고 할 것이다.

2. 희귀·난치성 질환의 법률상 정의

대부분의 국가들은 희귀·난치성 질환을 규정함에 있어서 유병율을 기준으로 사용하고 있지만, 삶의 질 및 사회경제력 등과 관련된 부가적인 규정들을 함께 적용하는 경우가 많다.

일부 국가에서는 희귀의약품에 관한 규정에 희귀성 판단의 기준(환자규모나 유병율)만 제시될 뿐 명확한 정의가 없는 경우도 있으며, 별도의 조작적 정의 없이 희귀·난치성 질환이나 희귀의약품 목록만을 제시하는 경우도 있는데 현재 우리나라도 여기에 속한다고 할 수 있다.

유병율 기준만을 적용하여 희귀질환을 정의하고 있는 국가는 미국(인구 10만명당 75명)과 호주(인구 10만명당 11명)이다. 미국의 <희귀의약품에 관한 법률(Orphan Drug Act)>에는 임의로 ‘20만명 미만’이라는 기준을 제시하고 있지만 “환자수가 20만명 이상일지라도 특정질환을 치료하기 위한 의약품의 개발·시판에 들어가는 비용이 판매를 통해 회수될 것으로 기대할만 한 합리적 근거가 없는 경우”³⁾가 예외조항으로 포함되어 있다.

한편 1999년에 각 국의 기준과 정의들을 비교·검토한 유럽의회에서는 일반적으로 유병율을 기준으로 하는 것이 타당하다고 제안한 바 있다. 그러나 실제로 유럽연합 의회에서 사용하는 정의에서는 희귀·난치성 질환을 “생명을 위협하거나 만성적인 쇠약이 동반되는 질병(life-threatening or chronically debilitating diseases)으로서 현저한 이환 또는 주산기(출산 전후의 기간)·조기 사망 또는 개인의 삶의 질이나 사

3) “ ... affects more than 200,000 persons in the US but for which there is no reasonable expectation that the cost of developing and making available in the US a drug for such disease or condition will be recovered from sales in the US of such a drug ... ”(NORD, “The Orphan Drug Act: A Decade of Progress”. *Orphan Disease Update*, Vol. , ED3, 1993)

회경제적 잠재력의 상당한 감소 등을 예방하기 위해서는 특별한 협력이 필요할 정도로 유병률이 낮은 질환”(STOA Study: European Parliament, 1999)⁴⁾으로 하고 있어 유병율만이 아니라 삶의 질이나 사회경제력 등 다른 요소들도 고려하고 있는 실정이다.

일본의 경우에도 ‘난병’의 정의에 의학적 측면 뿐만 아니라 사회경제적 측면이 포함되어 있는 것을 알 수 있다.

- 의학적 측면: 원인 불명이고 치료방법이 아직 확립되지 않았으며, 후유증을 남길 우려가 적지 않은 질병
- 사회경제적 측면: 경과가 만성인 질병으로서 경제적인 문제뿐만 아니라 간병을 필요로 하기 때문에 가정부담이 크고 또 정신적으로도 부담이 큰 질병

〈표 1〉 주요 국가들의 희귀·난치성 질환 유병규모 기준 (단위: 명)

	미국	일본	호주	유럽연합	한국
인구 10만명당 환자수 상한선	75	40	11	50	42.5
국가별 환자 규모 상한선	200,000	50,000	2,000	185,000	20,000
희귀질환 관련 정의	희귀질환 (유병율 기준만 사용)	희소난치성 치료방법 無 안전성	희귀질환 (유병율 기준만 사용)	생명위협 만성외약성 치료방법 無	희귀난치성 치료방법 無 생명위협

자료출처: Department of Health and Aged Care, “The orphan drug program and improving community access to effective drugs for rare diseases”, Canberra, Australia, 2004.

식약청, 「희귀의약품지정에 관한 규정」, 2007.

4) http://www.europarl.eu.int/stoa/publi/167780/default_en.htm?redirected=1

<표 2> 주요 국가들의 희귀·난치성 질환 정의와 기타 관련규정

국가(대상)	관련규정
미국 (질환)	<p>희귀의약품에 관한 법률에는 희귀의약품(orphan drug)이라는 용어를 직접 사용하지 않고 대신 희귀질환 또는 상태(rare disease or condition)를 사용함.</p> <p>(a) 미국내 환자가 20만명 미만이거나 (b) 환자가 20만명 이상일지라도 특정질환을 치료하기 위한 의약품의 개발·시판에 들어가는 비용이 판매를 통해 회수될 것으로 기대할만 한 합리적 근거가 없는 경우</p>
일본 (질환)	<p>협외의 난병(희소난치성 질환): 원인불명으로 치료방법이 아직 확립되지 않았으며, 후유증을 남길 우려가 적지 않은 질병(예: 베체트병, 증중 근무력증, 전신성 홍반증)</p> <p>광외의 난병: 협외의 난병뿐만 아니라 경과가 만성인 질병으로, 경제적인 문제뿐만 아니라 간병을 필요로 하기 때문에 가정부담이 크고, 또 정신적으로도 부담이 큰 질병(예: 소아암, 소아만성신염, 신증후군, 소아천식, 진행성 근위축, 신부전 인공투석대상자, 소아이상행동, 증중 심신장애)</p>
호주 (의약품)	<p>환자수가 2,000명 미만인 질병이나 상태를 의미하며 희귀의약품에 대해 다음과 같은 규정을 두고 있음.</p> <p>(1) 희귀의약품 지정에 관한 하위규정에 포함된 의약품, 백신, 생체진단용 약품</p> <p>(2) (a) 희귀질환을 치료·예방·진단할 목적으로 사용되거나 (b) 희귀질환이나 상태의 치료·예방·진단을 위해 상업적으로 이용가능성이 없는 경우</p> <p>(3) 다음 사람이나 기관에 의해 안정성과 관련된 이유로 승인이 거부된 의약품은 희귀의약품이 될 수 없음. (a) 장관, (b) 미국 FDA, (c) 영국의 Medicines Control Agency, (d) 캐나다의 Bureau of Pharmaceutical Assessment, (e) 스웨덴의 Medical Products Agency, (f) 네델란드의 Medicines Evaluation Board, (g) 유럽의 European Agency for the Evaluation of Medical Products</p> <p>(4) 특정질환이나 상태를 위해 1998년 이전에 사용등록된 의약품은 제외됨.</p> <p>(5) 단, 다른 용도나 적응증이 있는 경우에는 예외로 허용함.</p>
유럽연합 (질환, 의약품)	<p>(1) 희귀질환(유전병을 포함한)이란 생명을 위협하거나 만성적인 쇠약이 동반되는 질병(life-threatening or chronically debilitating diseases)으로서 현저한 이환 또는 주산기·조기 사망 또는 개인의 삶의 질이나 사회경제적 잠재력의 상당한 감소 등을 예방하기 위해서는 특별한 협력이 필요할 정도로 유행률이 낮은 질환</p> <p>(2) 희귀의약품의 등록기준</p> <p>(a) 생명을 위협하거나 만성적인 쇠약이 동반하는 상태의 진단·예방·치료에 쓰이는 의약품(medical product)으로써 등록신청 당시 환자수가 인구 1만명당 5명 이하인 경우. 또는 (인구 1만명당 5명을 초과하더라도) 생명을 위협하는 심각한 쇠약 상태 또는 중증만성 상태를 진단·예방·치료할 목적으로 사용되는 것으로서 인센티브가 없다면 시판을 통해 필요한 투자에 상응하는 충분한 자금회수가 불가능할 것으로 예상되는 의약품</p> <p>(b) 기존에 허가된 방법들 중에서 특정상태의 진단, 예방 또는 치료를 위한 만족스러운 방법이 존재하지 않는 경우. 또는 그러한 방법이 있다면 그 의약품(medicinal product)이 해당 상태를 가진 환자들에게 유의한 이득을 주는 경우</p>
한국 (의약품)	<p>희귀·난치성 질환에 대한 정의는 없음. 식품의약품 안전청이 고시한 「희귀의약품지정에 관한 고시」에 포함된 희귀의약품의 정의는 다음과 같음.</p> <p>(1) 국내 유행인구가 20,000명 이하의 질병에 사용되는 의약품으로서 연간 수입실적이 50만불 이하이거나 생산실적이 5억원이하인 의약품</p> <p>(2) 적절한 치료방법이나 대체의약품이 개발되지 아니한 질환에 사용하는 의약품</p> <p>(3) 의약품 수급체계상 제한적으로 공급되는 경우 환자 치료에 큰 지장을 초래할 우려가 있다고 인정되는 의약품 별도로 보건복지부의 의료급여전담반에서 발표한 「희귀·난치성 질환 해설집」에 51종의 질환군이 포함되어 있으며, 「해외유입 전염병 관리규정」에서 정의하고 있는 14개 희귀의약품과 관련된 해외유입전염병은 18종임.</p>

자료출처: Department of Health and Aged Care, The orphan drug program and improving community access to effective drugs for rare diseases, Canberra: Australia, 2004.

大野良之 외 41명, 『난병의 최근 정보- 역학으로부터 임상·케어(care)까지』, 남산당, 2000.

3. 유병율 기준의 불합리성과 그 배경

여러 제한점에도 불구하고 유병율(또는 유병규모)이 일반적인 기준으로 통용되는 것은 서구 국가들의 희귀·난치성 질환 관련정책들이 대부분 희귀의약품 정책을 중심으로 발전하였기 때문이다. 즉, 제약회사는 희귀의약품 연구개발 투자의 수익성을 평가하여 추진 여부를 결정하고, 정부의 정책개입은 수익성 부족을 보완하는 재정지원에 집중되어 있는 현실이다. 자국내 시장규모를 기준으로 평가를 내리고 재정지원을 통해 산학협력을 촉진하는 미국의 <희귀의약품에 관한 법률>이 그 대표적인 예다.

일반적으로 수익성은 제약회사의 투자비용, 의약품의 효과·효능, 소비자의 구매력 등에 따라 좌우되지만 대체가능성이 희박한 희귀의약품 분야에서 주로 문제시되는 것은 소비자의 규모이다. 즉, 질병분류와 무관하게 특정 의약품의 ‘적응증’을 가지고 있는 환자의 규모는 일반적인 유병율과 달리 그 범위가 비교적 분명한 것이다.

여러 국가에서 유병율을 기준으로 희귀질환을 정의하고 있다는 사실은 드문(rare) 질환이라는 의미에서 당연한 것으로 받아들일 수도 있지만 유병율 기준은 그 자체에 다음과 같은 근본적인 불합리성을 내포하고 있다.

- 질병분류기준을 세분화할수록 당연히 질병별 유병율이 낮아짐.
- 과거 증상기준이나 발견자의 이름에 따라 명명되던 질병군들이 병인이 밝혀짐에 따라 새롭게 분류되거나 세분화·통합되기도 함.

또한 대부분의 희귀·난치성 질환들은 역학적 정보가 부실한데, 이는 일반적으로 경제적·지리적·의학·사회문화적 장애를 넘어선 환자들만이 진단을 통해 확인되기 때문에 각국의 보건의료체계 수준 및 현황에 따라 평가의 정도도 다르기 때문이다. 우리나라의 경우, AIDS의 실제 유병규모가 공식통계의 몇 배 이상일 것이라는 견해가 널리 받아들여지는 것처럼 비교적 잘 알려진 질환에 대해서도 정확한 유병규모 추정이 어려운 경우가 많다. 이러한 측면에서 보면 유병율 기준은 희귀·난치성 질환을 정의하기 위한 것이 아니라 “수익성이 없다고 판단되는 의약품을 정의하는 임의의 기준”이라고 보아야 할 것이다.

4. 건강문제 우선순위 결정과 관련된 일반적인 기준들

유병율이 수익성을 가늠하는 대리지표의 성격을 가지고 있다면 수익성과는 다른 차원에서 희귀·난치성 질환들을 정의하는 방법을 살펴볼 필요가 있다. 이러한 접근법은 결국 의약품 중심이 아니라 특정 희귀·난치성 질환을 가진 환자 및 그 가족을 중심으로 문제를 정의하는 것을 의미하는 것인데, 예를 들어 유럽 연합의 희귀질환에 관한 실행계획에서는 공공보건의료(public health)와 희귀의약품·의학연구(orphan drug and medical research)를 포괄하는 지속성(consistency)과 상호보완성(complementarity)을 정책수립의 기본원칙으로 강조하고 있으며 공공 보건의료의 측면에서 의약품이나 치료방법과 무관한 보다 넓은 의미의 정의가 포함된다고 할 것이다.

주요 국가들의 정의를 정리한 <표 2>를 참고하면, 병인이 불명확하고 치료방법이 확립되지 않은 질환, 후유증을 남길 우려가 높은 질환, 경과가 만성적인 질환, 간병을 필요로 하는 질환, 생명을 위협하는 질환, 만성적인 쇠약을 동반하는 질환 등이 언급되고 있는 것을 알 수 있다. 즉, 치명도(fatality)와 장애(disability) 그리고 만성(chronicity) 등이 희귀·난치성 질환을 규정하는 기준으로 이용되고 있는데, 이러한 기준들은 공공 보건의료 차원의 일반적인 우선순위 선정기준들과 내용상 동일하다.

이러한 측면을 고려하여 건강문제의 우선순위를 선정하는 기준들을 참고하는 것은 희귀·난치성 질환의 법률상 정의에 도움이 될 것이다. 예를 들어 질병감시체계(disease surveillance system) 대상질환의 우선순위 설정기준으로서 발생빈도, 중증도, 비용, 예방가능성, 전염성, 공적 관심 등이 설정되기도 하고, 환자 개인 차원의 중증도가 아닌 사회적 차원의 잠재적 위험성과 비용을 추가적으로 강조되기도 한다.

하지만 현실적으로 주요 국가들은 거의 모두 다양한 가치와 관련기준들을 혼용하고 있으며 이 중에서 배타적인 범주를 설정하거나 차원을 구분하기는 매우 어려운 것이 사실이다.

<표 3> 질병감시체계 대상질환의 우선순위 설정기준

기준	관련지표
· 발생빈도(frequency) · 중증도(severity) · 비용(cost) · 예방가능성(preventability) · 전염성(communicability) · 공적 관심(public interest)	발생률, 유병율, 사망률, 잠재적 손실년수 치명률, 입원율, 장애율 직·간접 비용

자료출처: Teutsch SM, Considerations in planning a surveillance system; In Teutsch SM & Churchill RE, *Principles and Practice of Public Health Surveillance*, NY, Oxford University Press, 2004.

미국이 국가가 책임지는 기본의료서비스 패키지(basic health care package)를 마련하는데 집중한 것⁵⁾과 달리 노르웨이, 스웨덴, 네덜란드, 뉴질랜드 등은 우선순위 결정이라는 정책 과제를 보건의료기술 평가 및 의료의 질 향상이라는 과제와 연계하고 있다. 주요 유럽국가들에서 나타난 우선순위 선정작업의 목표변경은 단순히 기술적인 제한점 때문에 어쩔 수 없이 이루어진 것이 아니라 전술한 바와 같은 관점의 차이가 반영된 것임을 주목할 필요가 있다.

즉, 특정 질병이나 환자, 보건의료서비스를 급여범위에서 배제하거나 제한하는 방법이 의학적 측면(모든 환자에게 비효과적인 치료방법은 거의 없다는 점 등)뿐만 아니라 선호도나 가치 측면(공정성, 인간존엄성, 연대 등)에서도 현실에 구체적으로 적용하기 어렵다는 점 때문이다.

이러한 이유로 노르웨이는 국가적 차원의 우선순위 기본 틀만 제시하였고 네덜란드와 뉴질랜드는 기본서비스의 범주를 설정하는 대신 환자 개개인의 우선순위 설정을 위한 지침 개발로 시각을 전환했다. 스웨덴은 미국과 유사한 방식으로 우선순위 분류를 제시하고 있으나 구체적인 결정권은 각 지방에 위임하고 있다.⁶⁾

5) Oregon Health Plan 가 (value to society),
가 (value to an individual at risk of needing service), (essential to a
basic health service package) 17
700 / , , 가

6) 스웨덴의 우선순위 결정범주는 생명을 위협하는 질병(life threatening disease), 편익에 관한 기록이 존재하

이러한 논의는 보건의료서비스의 우선순위를 결정하거나 희귀·난치성 질환의 정의를 결정하는 기준들을 고려함에 있어서도 그 동안 국내에 주로 소개된 비용-편익 위주의 방법론이 안고 있는 한계를 이해하는데 도움이 될 것이다.

<표 4> 주요 국가들의 건강문제 우선순위 결정기준

미국	뉴질랜드	네덜란드	스웨덴	노르웨이
사망예방 가능성	증상 및 증후	필수진료 여부	인간존엄성	질병의 경중도
치료비용	노동 능력	효과성	필요와 연대	치료 결과
주관적 기준	가족 부담	효율성	비용-효율	비용-효율
	독립생활 능력	개인의 책임		

자료출처: 김창엽 외, 『국민건강증진을 위한 새로운 국가 보건의료사업의 정립과 소요 재정 확충 방안에 대한 연구』, 서울대학교 의과대학보건의복지부, 2000.

는 예방(prevention with documented benefit), 덜 심각한 질병(less severe disease), 경계역 환례(border line cases), 질병 이외의 이유에 의한 서비스(care for reasons other than disease) 등임.

1. 관리현황

1) 개관

우리나라의 경우, 희귀·난치성 질환에 대한 민간단체의 활동이 다른 국가에 비해 활발하지 못하고, 민간차원의 자발적 활동에만 의존하기에는 희귀·난치성 질환으로 인한 문제가 심각하여 국가적 차원에서 관리방안의 시행이 요구된다.

이러한 필요성에 따라 마련된 희귀·희귀·난치성 관리대책에 대해 살펴보면 다음과 같다.

- 1996년 국립보건원 특수질환부에 유전질환과를 신설하여 한국인 유전질환의 특성규명, 질병지표개발, 유전정보 분석을 위한 연구를 수행
- 이와 함께 과학적이고 효율적인 국가질환관리 기반조성을 목표로 2004년 국립보건원 생명의학부에 희귀난치성질환센터를 개설
- 2006년부터 희귀난치성질환의 역학조사, 희귀·난치성질환 헬프라인 운영, 거점병원 네트워크사업을 수행
- 또한 보건복지부에서는 2001년부터 질환별 유전체연구센터 사업으로 서울아산병원에 선천성기형 및 유전질환 유전체 연구센터를 설립하여 선천성심장기형, 구순구개열파열기형, 유전성대사질환 등을 대상으로 유전체 연구를 수행

정부가 공공적 차원에서 희귀·난치성질환 의료비 지원사업은 2001년부터 시작되었는데, 그 추진 배경은 2000년 10월부터 「국민기초생활보장법」이 시행됨에 따라 한시적 생활보호대상자로 수혜를 받고 있던 상당수의 만성신부전증, 근육병, 혈우병, 고서병 등의 희귀·난치성 질환자가 고액부담 의료비로 인하여 경제적 어려움을 겪게 되자 환자들의 가계파탄 방지를 위한 취지로 시행된 것이다.

2) 의료비 지원사업

(1) 지원 현황

<표 5> 희귀·난치성 질환자에 대한 지원현황

구분	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	
예산	예산 (국고기준/ 백만원)	22,641	21,992	26,302	28,533	35,275	39,054	39,124	37,511
	대상질환	4종	6종	8종	11종	71종	89종	111종	111종
대상	의료급여 수급권자 및 저소득 건강보험 가입자	·만성신부전증 ·혈우병 ·근육병 ·고셔병	·만성신부전 증 ·혈우병 ·근육병 ·고셔병 ·베체트 ·크론병	·만성신부전증 ·혈우병 ·근육병 ·고셔병 ·베체트 ·크론병 ·다발성 경화증 ·아밀로 이드증	·만성신부전증 ·혈우병 ·근육병 ·고셔병 ·베체트 ·크론병 ·다발성 경화증 ·아밀로 이드증 ·유전성 운동실 조증 ·부신백질 영양장애 ·파브리병	·모야모야병 ·다운증후군 ·뮤코다당증 ·터너증후군 ·헌팅톤병 ·염증성다발신 경증 외 60종을 추가한 71종	·간질지속상태 ·멜키슨증후군 ·피부다발근육염 ·마르팡증후군 외 18종 추가한 89종	·다제내 성결핵 ·에반스 증후군 ·원발성폐성 고혈압 ·인대사 장애 외 22종 추가한 111종	좌 동

자료출처: 보건복지부, 『2008년도 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 안내』, 2008. 1

(2) 사업개요

가. 지원대상자

- 「희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 대상질환」 <부록>에 해당하는 건강보험가
입자 중 환자가구와 부양의무자가구가 소득 및 재산 기준을 만족하는 자
- 의료급여 수급권자 중 호흡보조기(또는 산소호흡기) 대여료, 간병비 지원 기
준에 해당하는 근육병·다발성경화증·유전성운동실조증·뮤코다당증·부신백
질영양장애 환자⁷⁾

- 건강보험가입자 중 호흡보조기(또는 산소호흡기) 대여료 지원기준에 해당하는 근육병·다발성경화증·유전성운동실조증·뮤코다당증·부신백질영양장애 환자
- 혈우병 환자 중 항체환자, HIV환자, 급여대상 수술을 요하거나 사고 등으로 인한 출혈로 인하여 입원진료가 필요한 환자

나. 지원대상 의료비

- 희귀·난치성질환 및 그 합병증으로 인한 진료의 요양급여비용 중 본인부담금 (이하 “본인부담금” 이라 함)
 - ※ 장기이식 및 한방 진료 관련 의료비는 제외
- 근육병·다발성경화증·유전성운동실조증·뮤코다당증·부신백질영양장애 환자는
 - 보장구 구입비(본인부담금)
 - 호흡보조기 대여료(월 80 만원 이내) 또는 산소호흡기 대여료(월 10만원 이내)
 - 간병비 지원(월 30만원, 지체 장애 1급 또는 뇌병변장애 1급 해당자에 한함)

7) 건강보험가입자는 본인부담금, 보장구 구입비 등 이 사업의 모든 지원을 받을 수 있지만, 의료급여 수급권자는 근육병을 비롯하여 본 지침에서 정한 해당 질환에 대하여 호흡보조기, 간병비 등 정해진 비급여 부분만 지원(의료급여 사업에 따른 의료비 및 보장구 구입비 등 지원과 중복되는 부분은 지원 제외)

<표 6> 희귀·난치성 질환의 지원대상 및 지원범위

구분	의료급여 수급권자	건강보험가입자			
		저소득 건강보험가입자	혈우병환자 중 해당자 ⁸⁾	호흡보조기 대여가 필요한 중증 근육병* 환자 등 ⁹⁾	
선정기준	수급자증 확인	환자가구와 부양의무자가구의 소득·재산 기준 만족자	환자가구와 부양의무자가구의 소득·재산 조사 면제		
지원 범 위	요양급여비용 중 본인부담금	·	○	○	·
	보장구 구입비*	·	○	·	·
	호흡보조기 (또는 산소호흡기) 대여료*	○	○	·	○
	간병비*	○	○	·	·

※ *표시 지원대상 질환

- 근육병, 다발성경화증, 유전성운동실조증, 뮤코다당증, 부신백질영양장애 환자에 한함

※ 혈우병 환자 중 요양급여대상 수술을 요하거나 사고 등으로 인한 출혈로 인하여 입원진료가 필
요한 환자는 퇴원일로부터 3개월 이내 발급받은 입원진료비 영수증에 대해 한시적으로 지원
자료출처: 보건복지부, 「2008년도 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 안내」, 2008.

<표 7> 2008년도 희귀·난치성 질환자 의료비지원 세부내용

	· 111	
	3 ()	80%
	· , , 1 ()	30
	· , , ,	10 ~ 80
()	·	

자료출처: 보건복지부, 「희귀·난치성 질환자들을 위한 사업지침」, 2008.

8) 항체환자, HIV환자, 국민건강보험 또는 의료급여의 급여대상 수술을 요하거나 사고 등으로 인한 출혈로 인하여 입원진료가 필요한 환자

9) · · · ·

다. 사업수행 체계

○ 등록 신청

- “가. 지원대상자”의 기준에 해당하는 희귀·난치성질환자가 주민등록지 관할 시·군·구(보건소장)에 의료비지원사업 대상자등록 신청(신청주의)

○ 소득·재산조사

- 시·군·구청장(통합조사팀) 또는 읍·면·동사무소장(사회복지 전담 공무원)이 소득·재산조사 실시¹⁰⁾

○ 지원대상자 선정 및 등록

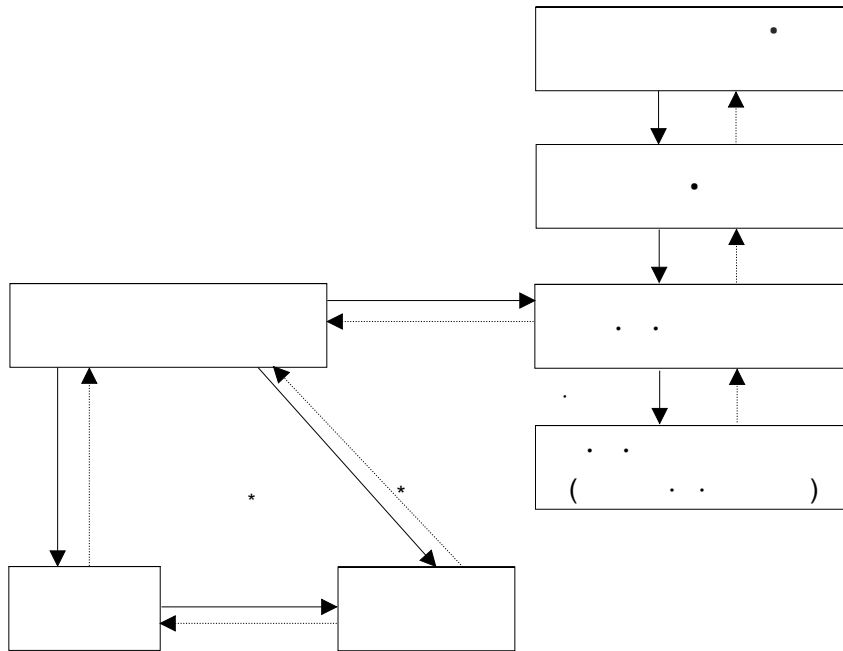
- 소득·재산조사 결과에 따라 시·군·구 보건소장이 지원대상자를 선정하고 등록

○ 의료비 지원

- 환자는 요양급여에 해당하는 본인부담금을 면제
- 요양기관은 지원대상자에게 면제한 요양급여 본인부담금을 국민건강보험공단에 청구하고, 국민건강보험공단은 청구 내역을 확인·검토 후 요양기관에 지급
- 간병비, 보장구 구입비, 호흡보조기(또는 산소호흡기) 대여료 등은 본 지침에서 정한 해당자에 한하여 국민건강보험공단에 청구하고 공단은 자격확인 후 지급

10) 신규 지원대상자 소득·재산조사는 시·군·구 통합조사팀에서 수행하며, 정기 재조사는 지역에 따라 시·군·구(통합조사팀) 또는 읍·면·동(사회복지전담공무원)과 협의·조정하여 실시(행정자치부 주민생활지원서비스 업무운영 매뉴얼에 준함)

<그림 2> 희귀·난치성 질환관리의 사업수행체계도



라. 기관별 담당업무

○ 보건복지부

- 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 종합계획 수립 및 평가
- 희귀·난치성 질환자 의료비지원을 위한 각종 정책개발
- 희귀·난치성 질환 관련법인 및 단체 관리

○ 질병관리본부 희귀·난치성 질환센터

- 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 지침 개발 및 담당자 교육
- 희귀·난치성 질환자 헬프라인 및 통합관리시스템 운영
- 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업 예·결산 관리 및 실적 관리
- 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업에 관한 홍보 및 교육
- 희귀·난치성 질환 연구 및 지원대상 질환 선정 등 기타 지원사업

- 특별시·광역시·도·특별자치도
 - 회귀·난치성 질환자 의료비지원사업 자체계획 수립 및 평가
 - 시·군·구 회귀·난치성 질환자 의료비지원사업 지도·감독
 - 예산 확보 및 시·군·구 예산집행상황 점검·조정
- 시·군·구 보건소
 - 회귀·난치성질환자 의료비지원사업 자체계획 수립 및 시행
 - 회귀·난치성질환자 의료비지원사업 등록·관리 실시
 - 예산 확보 및 예산집행상황 점검·조정
- 국민건강보험공단
 - 예탁금 관리·집행, 예산집행 실적관리, 의료비지원 관련 통계 제공
- 요양기관
 - 수납 시 등록증과 함께 국민건강보험공단 자격관리시스템에서 회귀·난치성 질환자 의료비지원사업 지원대상자 여부 확인 후 처리
 - 지원대상자에게 면제 해 준 본인부담금 의료비를 건강보험공단에 청구

2. 문제점

정부에서 시행하고 있는 의료비 지원에도 불구하고 회귀·난치성 질환에 대한 국가적 차원의 노력이 보다 요구되는 영역이 여전히 존재하고 있다.

1) 회귀·난치성 질환의 정의 및 지원에 대한 법적근거 미약

현행 제도하에서 회귀·난치성 질환의 종류와 지원에 관한 규정은 보건복지가족부 지침에 의해 정의되어 있을 뿐 명확한 법률이 존재하지 않고 있다. 따라서 지원사업의 지속성이나 안정성이 보장되지 못한다.

또한 회귀질환과 만성난치병의 구분이 명확하지 않아 만성신부전증이나 류마티스 관절염 질환자에 대한 의료비 지원에 예산의 대부분이 사용되고 있는 상황이다. 이들 질환이 장기간 고가의 치료를 요하는 것이 현실인 상황에서 저소득층 가구에 대한 의료비 지원이 현실적으로 필요하지만 회귀질환과 만성난치질환자들에 대한 지원은

구분되어야 할 필요가 있다.

2) 유병율 및 실태조사의 미흡으로 인한 질병별 맞춤 지원전략의 부재

희귀질환의 특성상 건강보험공단 자료의 신뢰도가 낮으며, 상당수의 질환에 대한 정보가 별도로 분리되어 있지 않은 실정이다. 근본적인 질환 대책을 위해 기초적인 인프라라고 할 수 있는 유병율 조사 및 데이터베이스 구축이 안 되어 있어 질환의 조기 확진 및 환자 등록의 문제 발생한다.

즉, 희귀·난치성 질환에 대한 전국 규모의 역학조사가 수행된 바 없어 환자 규모에 대한 정확한 통계가 존재하지 않는 것인데 매년 정확히 공표되는 통계자료에 근거하지 않고 체계적인 선정기준 없이 몇 개의 질환만을 선정하여 의료비를 지원하는 방식으로는 질환자의 의료비 문제에 대한 근본적 해결이 어려울 것이다. 또 희귀·난치성 질환의 범주에 동일하게 포함되나 지원대상으로 선정된 질환과 제외된 질환과의 형평성 문제로 자원배분의 문제있다.

또 정부 예산을 사용하는 지원사업은 투입예산 대비 효용이 중요한 기준이므로 의료비 지원사업에 대한 사후 평가를 실시하여 환자나 환자 가족의 효용 증가에 대한 계량화가 필요하다. 의료비 지원에 따른 환자들의 삶의 질 변화 정도, 수혜자 입장에서 환자들의 만족도, 지원대상 질환 선정의 적절성, 치료 효과 및 일상생활에의 복귀 가능성 등에 대한 종합적이고도 체계적인 평가가 이루어져야 할 필요가 있다.

3) 진단과 치료 등 진료접근성이 낮은 문제

희귀질환의 경우 전문인력의 부족으로 진단에 오랜 시간이 소요되며, 일부 희귀질환의 경우 국내 확진이 되어 있지 않음으로써 진단에 대한 정부차원의 지원이 요구되는 상황이다.

또 희귀질환 전문클리닉이 5개 대형병원에 국한되어 있으며 수도권에 집중되어 있어 지역 환자들의 의료접근성이 저하된다. 따라서 의료비 외에 진료에 소모되는 교통

비, 소요시간, 생산성 감소 등 사회간접비의 비중이 커지는 문제가 발생하고 있다.

물리적 접근성뿐 아니라 진단 및 치료기술에서의 접근성이 떨어지는 것도 문제이다. 희귀·난치성 질환의 경우 시장실패 영역으로 진단 및 치료기술이 개발되어도 국내 수입에 대한 공급자의 욕구가 부족한 현실이다. 이런 문제점을 해결하기 위해 질병관리본부의 희귀의약품 센터에서 수입대체 업무를 하고 있으나 근거에 입각한 적정치료를 위해서는 보험급여 역역으로 포함될 수 있도록 다양한 정책적 지원이 필요한 상황이다.

4) 중증 희귀질환자들에 대한 차별화된 접근전략의 부재

희귀·난치성 질환자들 중 호흡기보조가 필요하거나 24시간 간병이 필요한 환자들에게는 차별화된 서비스 제공이 필요하다. 현재 호흡기, 간병비 지원이 이루어지고 있으나 보조금 수준에 그치고 있어 환자 및 가족들의 ‘삶의 질’은 지속적으로 저하되는 것으로 나타나고 있는 실정이다.

또한 중증 환자를 위한 지역별 특수병상 지원을 위한 정책적 지원이 필요하며, 소아 환자들에 대한 교육 등 전인적 접근 및 예방차원의 지원이 미흡한 상황이다.

이런 문제점들을 해결하기 위해 희귀의약품의 연구개발 지원부터 지역사회보건사업까지 희귀·난치성 질환 관련 정책의 범위 전체를 포괄하는 법제도의 정비가 요구된다고 할 것이다.

사회경제적 측면에 의해 규정되는 희귀·난치성 질환의 특성으로 인해 여러 국가들의 관련 정책의 형성과정과 속도 및 범위는 각국 고유의 사회복지 및 보건의료 제도, 민간부문과 공공부문의 역량, 경제정책 기조, 제약산업의 기반 등에 따라 다양한 편차를 보임.

1. 미국

미국 연방정부에서는 일본과 한국에서와 같은 희귀질환자들을 위한 별도의 의료비 지원 사업은 하지 않으며, 저소득층에 대해서는 자국의 의료보장제도 내에서 조정을 하고 있다. 반면 미국 정부에서는 희귀질환의 진단 및 치료제 개발을 위한 다양한 정책적 지원을 하고 있다.

1983년 ‘희귀약품법(Orphan Drug Act)’이 발효되면서 희귀의약품 개발과정에서의 세금공제 혜택, 특허수수료의 면제, 최초 의약품에 대해 7년간의 시장독점권 등을 부여하고 있다. 이로 인해 법 시행 이전에 약 10년간 10개에 불과했던 희귀의약품 개발이 1983년 이후 1,400개에 달하고 있으며 이 중 290여개는 미국 식품의약품국(FDA)의 승인을 얻어 전 세계 수백만 명의 환자들이 치료혜택을 받을 수 있도록 했다.

또한 2001년에는 ‘희귀질환법(Rare Disease Act)’을 별도로 제정하여 미국 국립보건원(NIH)에 희귀질환사무국(Office of Rare Disease)을 두고 희귀질환자의 진단과 치료를 위한 정부의 연구개발비 투자를 확대하고, 식품의약품국에서 희귀의약품에 대한 임상연구를 지원할 수 있도록 하고 있다.

미국이 1983년 ‘희귀의약품에 관한 법률’ 및 1992년 ‘희귀질환법’을 제정하였을 당시의 주요 정책관심사는 수익성이 보장되지 않는 의약품(대부분 유전성 질환들과 관련된 의약품)의 연구개발과 시판이었으며, 정부투자를 통해 산학협력을 촉진시키

고 자국 내 시장진입 장벽을 완화시키는 방식으로 문제를 해결해 나갔다.

한편 대표적인 희귀질환 민간조직인 미국의 NORD(National Organization of Rare Disorders)는 희귀질환(약 1,050여 종), 희귀의약품(890여 종), 관련단체(1,200여 개)에 관한 가장 방대한 데이터베이스를 보유하고 있으며, 특히 주목할 것은 정부부문의 FDA 및 NIH 등과 밀접한 민-관 협조체계를 유지하고 주요 의사결정 과정에 공식적으로 참여하고 있다는 점이라고 할 것이다.

■ 1983년 ‘희귀의약품법(Orphan Drug Act)’ 제정

- 기존 국립보건원(NIH) 산하 희귀질병부(Office of Rare Diseases: ORD)에 법적 권한 부여
- 희귀질환자의 진단과 치료를 위한 정부투자 확대
- 지역센터에 희귀질병의 연구와 훈련을 위한 권한 위임
- NIH(National Institutes of Health) 희귀질병부의 1년 예산을 2천 4백만불로 증액하고 연도별로 필요에 따라 조정
- 희귀질환의 새로운 치료법에 관한 임상연구를 지원하는 FDA(Food and Drug Administration)의 희귀의약품 연구기금 프로그램(Orphan Product Research Grants program) 실행

■ 1992년 ‘희귀질환법(Rare Disease Act)’ 제정(2002년 개정)

- 미국 내 20만명 미만의 사람들에게 해당되는 질병이나 상태를 희귀질환으로 정의하고 2천 5백만명의 환자가 있는 것으로 추산
- ORD는 희귀질환에 대한 연구를 지원하고 조정하는 역할과 6,000여개의 질병에 대한 환자들의 요구에 반응하는 연구를 수행

2. 일본

일본은 1972년에 발표한 ‘난병대책요강’에 의해 이미 30여 년 전부터 난치성질환자 지원사업이 진행되고 있다. ‘난병’이란 원인불명으로 치료방법이 확실하지 않거나 경과가 만성이어서 사회경제적으로 질병부담의 경감이 필요한 중증질환을 말하며 희귀·난치성 질환이 대부분 원인이 명확치 않고 치료방법이 개발되어 있지 않아 난병지원사업에 해당되고 있다.

난병대책에는 일본 정부의 여러 부처가 관여하고 있는데 의료비지원, 조사연구사업, 지역거점·협력병원 지원사업, 복지정책 등이 포함되어 있다. 이 중 후생성에서 진행하고 있는 특정질환 대책사업이 주로 희귀·난치성 질환자를 위한 것으로 특정질환 치료연구 사업과 특정질환 대책연구사업으로 나뉘어 운영되고 있다.

특정질환 치료연구사업은 의료비 부담을 경감시켜 환자의 진료 및 치료를 지원하며 해당 질환에 대한 의료기술의 개발 및 보급을 목적으로 하고 있으며, 대상질환의 선정은 질병의 중증도, 연구의 시급성 등을 고려하여 결정한다. 1998년 이후에는 45개 질환이 치료연구대상으로 되어 있다. 지원범위는 초기에는 자기부담이 1만엔 이상인 경우 정부가 추가분을 지급하는 것으로 하였으나 고액요양비제도와 함께 의료보험에 의한 자기부담금을 전액보조하는 제도로 전환되어 왔다. 최근에는 중증자가 아닌 난병환자에게는 의료비 일부 자기부담제도가 다시 도입되었는데 이는 의학기술의 발전에 따라 질병의 형평성을 고려하고 중증질환을 우선시한다는 관점에 따라 정책방향이 전환된 것이라 볼 수 있다.

특정질환 대책연구사업은 희귀질환에 대한 원인을 밝히고, 진단법 및 치료법 개발 등의 연구를 지원하기 위한 제도로서 초기에는 일부 질환의 조사연구 사업의 형태로 시작되었으나 최근에는 희귀·난치성 질환으로 지정된 110여개 질환을 대상으로 연구사업을 지원하고 있다.

한편 1990년 이후 지역사회를 중심으로 요양대책이 추진되었는데 의료상담사업, 방

문진료사업, 중증 난병환자 입원시설 확보사업 등을 확대해 가고 있다. 일본 정부의 희귀질환 정책의 방향은 희귀질환의 진단이나 치료법 개발, 의료비 지원에서 출발하여 복지서비스 영역으로까지 확대되고 있는 상황이다.

- 1985년 ‘희용의약품’ 관리제도 도입, 1993년 <약사법>에 ‘희소질병용의약품의 지정과 신청’에 관한 규정 명시 등의 제도화 과정을 거쳐, 1994년부터는 <약사법> 및 <의약품부작용피해구제·연구진흥기금법>의 일부를 개정하면서 본격적인 연구개발 촉진정책을 추진해 왔음.
- 1997년 「난병대책의 구체적 방향에 대하여」 보고서
 - 중증 환자 대책에 역점을 두어 그 방안으로서 지역사회 재택요양서비스의 체계적 지원, 공모제 중점연구 창설, 치료연구에 중점을 둔 예산 재분배, 의약기술의 발전에 따른 비용을 의료비에 반영(의료비 자기부담 도입)하는 등의 내용
- 1999년부터는 난병대책이 첨단후생과학 연구의 한 분야인 ‘특정질환대책연구’로 자리매김 되면서 타 분야와의 협력연구를 촉진시키고자 노력하고 있음.
- 2000년대에 들어와 일본은 30여년간 유지해온 난병대책의 방향을 전환
 - 원인규명과 예방·진단·치료방법의 확립 및 예후 개선 등에 따른 일부 난병의 의학적 성격 및 장애정도의 변화, 예후 개선 및 장기생존에 따른 지역사회 요양 및 복지서비스 수요의 증가, 재정압박 및 사회보장제도의 효율화·중점화 강조 등

3. 대만

2000년 ‘희귀질환 및 희귀의약품 법(Rare Disease and Orphan Drug Act)’에 근거해 대만 정부에서도 희귀질환에 대한 다양한 지원을 하고 있다. 대만에서는 자국의 의료보험제도에 의해 의료서비스 비용의 약 70%가 보장되고 있으며, 희귀질환자에게는

저소득층에 한해 의료비지원, 생존에 필수적인 영양소의 공급, 국가간 협력진료가 필요한 경우 일부 경비지원, 진단지원사업 등을 시행하고 있다. 희귀의약품의 경우 환자들에게 의약품이 원활하게 공급될 수 있도록 인센티브나 임상시험 등록절차의 간소화, 독점권 부여 등 다양한 정책적 지원을 하고 있다.

주목할 만한 것은 국가간 협력진료에 대한 지원으로 희귀질환자의 경우 모든 질환에 대한 진단기술 확립이 비효율적일 수 있으므로 국외에서 진단을 받는 경우에도 보건국에서 40%를 지원하고 민간단체에서 40%를 지원함으로써 환자들이 보다 빠른 시간 내에 진단을 받고 치료 서비스를 받을 수 있도록 하고 있다.

이 외에도 주요 병원에 유전상담센터 설치 및 운영을 지원함으로써 환자나 가족들이 질병에 대한 상담이나 관련 정보를 얻을 수 있도록 하고 있다.

4. 유럽연합

유럽연합의 경우 의료보장제도의 보장성·포괄성이 높아 희귀질환자를 위한 별도의 의료비 지원 등과 같은 대책보다는 미국과 같이 의약품 정책 중 희귀의약품 관련 대책을 통해 희귀질환의 치료제 개발을 지원해 왔다.

그렇지만 최근인 1999년 희귀·난치성 질환 관련 정책을 구체화하고 지역사회 보건의료의 관점을 강조하며 정보제공체계 구축, 전문가 교육훈련, 국가간 연계협력 촉진, 모니터링 및 조기경보망 지원 등의 네가지 범주가 포함된 실행계획을 의결하고 관련 후속조치의 일부로서 2000년에 ‘희귀의약품에 관한 법률’을 제정했다.

이 법률 제정 당시 희귀질환을 “유전병과 기타 병인에 의한 질환(genetic diseases and those caused by aetiological agents)” 이라고 규정하자는 제안이 있었으며, 최종안으로 “유전병을 포함한 치명적이거나 만성적인 중증 쇠약을 동반하는 질병”이라는 넓은 의미의 희귀질환을 정의하기로 했다. 따라서 미국과 동일한 용어를 사용하고 있으나 실제 포괄하는 범위는 오히려 일본과 유사하다고 볼 수 있다.

유럽 연합의 정의와 정책이 설득력을 발휘하는 부분은 개별 회원국 단위에서는 환자가 너무 작아 제대로 된 임상실험도 추진하기 어렵다는 점과 각국 연구개발진의 연계를 통해 투자효율을 높일 수 있다는 점이다.

사회복지 인프라가 잘 발달된 유럽국가들이 최근에는 유럽연합을 중심으로 희귀·난치성 질환 관련 정책들을 도입한 이유는 희귀·난치성 질환이 사회적으로 의제화될 만한 갈등요인들이 오히려 적었기 때문인 것으로 해석할 수 있다.

한편 유럽연합은 희귀질환에 대한 정보를 제공하는 웹사이트 Orphanet이 운영되고 있으며 질병정보를 6개국어로 번역해 제공하고 있다. Orphanet에서는 질병정보 제공 이외에 역학자료, 표준치료법, 임상시험, 연구 프로그램 등 다양한 정보를 수집하여 제공하고 있다.

5. 기타

호주, 싱가포르, 캐나다, 한국 등의 후발 선진국¹¹⁾들이 취하고 있는 희귀·난치성 질환 관련 정책들은 의약품 정책에 치중되어 있고, 또한 희귀의약품의 연구개발보다는 수입절차와 가격규제에 관한 사안들을 주로 다루고 있다.

- 호주는 높은 투자비용 때문에 희귀의약품 개발은 현실성이 없다고 판단하고 있음
- 말레이시아, 싱가포르 등 주요 동남아시아 국가들은 자국 내 생산기반이 거의 전무하고 의약품=수입품으로 인식하고 있는 상황
- 세계 10대 신약 개발국 그룹에 속하는 한국은 신약 후보물질과 개량약품의 연구개발 측면에서는 주요 선진국과 후발 선진국의 중간정도의 위치에 있다고 보아야 할 것임.
- 단, 취약한 임상실험 기반 등 전반적인 신약개발 인프라는 미흡하다고 판단

11) 여기에서 후발선진국이라는 용어는 통상적인 경제용어가 아니라 희귀·난치성 질환 관련 정책에 국한하여 임의로 사용한 것임.

V.

1. 희귀·난치성 질환자 및 연구개발 지원 관련 법률 제정의 필요성

희귀질환의 특성상 민간차원에서 치료제 개발이나 질병정보 개발이 어렵기 때문에 각 나라에서는 다양한 지원정책을 펼치고 있는데, 희귀질환에 대한 정부지원은 각국의 의료보장제도에 따라서 다양함을 알 수 있다.

일본, 대만의 경우 국내와 유사하게 저소득층이나 중증환자에 대한 의료비지원 등이 이루어지고 있으나 의료보장 수준이 높은 유럽연합 등에서는 의료비지원 보다는 진단 및 치료기술의 개발, 보급 등에 보다 중점을 두고 있다.

우리나라에서도 희귀질환의 치료에 대한 환자들의 경제적 부담을 덜어주고자 저소득층을 대상으로 의료비지원사업을 시행하고 있으며, 이 외에 정부사업을 통해 희귀질환에 대한 정보 수집 및 제공, 실태조사 등이 이루어지고 있다. 그러나 희귀질환에 대한 진단 지원, 연구개발에 대한 투자 등은 아직도 미흡한 실정이다. 2008년부터 희귀질환 진단치료기술연구에 투자를 시작했으나 연간 20억원 규모로 질환 수에 비해 절대적으로 부족한 상황이다.

한편, 의료기술의 발달로 희귀질환에서도 많은 환자들의 생존기간이나 예후가 개선되고 있어 의료비지원 외 질병의 조기진단을 위한 선별검사의 확대, 중증 희귀질환자들의 삶의 질 향상을 위한 다양한 지원사업의 개발이 필요한 상황이다.

이런 점들을 고려할 때, 현재 보건복지가족부 지침에 의해서 운용되고 있는 ‘희귀·난치성 질환자 의료비 지원사업’을 법률 수준으로 격상하고 유병율 및 환자실태 조사사업의 강화, 진단 및 치료기술 개발을 지원할 수 있는 법률의 제정이 필요하다고 할 것이다.

2. 법률 제정시 고려해야 할 사항들

1) 법률의 목적과 질환의 정의 관련 문제

(1) 법률의 목적

진단과 치료가 어려울 뿐 아니라 지속적인 치료를 받아야 하기 때문에 의료비의 경제적 부담이 과중하여 가계의 사회·경제적 수준 저하가 우려되는 희귀·난치성 질환자에 대해 의료비 지원을 통하여 대상자와 그 가족의 사회경제적·심리적 안녕을 도모하고 국민건강 및 복지수준을 제고하기 위함.

(2) 질환의 정의

희귀·난치성 질환의 정의를 고려함에 있어서 보건의료 분야의 우선순위와 관련된 일부 기준이 일반 질환과 상충되는 측면이 존재한다는 것이 문제시 된다. 개별질환의 유병율을 고려하지 않더라도 희귀·난치성 질환에 속하는 질병들은 예방·치료 가능성이 낮거나 아예 가능성이 없는 경우가 많기 때문에 비용 편익의 관점에서는 높은 우선순위를 부여하기 어려운 것이 사실이다.

원인이나 증상 및 중증도가 다양한 수천 종의 질환들을 통칭하여 희귀·난치성 질환으로 규정하고 있으므로 원칙적으로 다른 단일 질환과 서로 비교하는 것은 불가능할 뿐만 아니라 희귀·난치성 질환군에 속하는 개별 질환들과의 비교도 매우 제한적인 범위 내에서만 가능할 것인데, 예를 들어 사망률, 노동능력이나 장애도, 표준적 치료 방법 유무, 치료비용 등에 국한된 평가만이 가능할 것이다. 이 경우에도 가계부담이 특정수준 이상의 고액인 경우(고셔병, 소아암, ALD 등)와 가계부담 수준은 상대적으로 낮지만 대상질환자의 수가 많은 경우(베체트, 크론 등) 중에서 선택해야 하는 대상선정의 딜레마에 빠지게 될 가능성이 발생한다.

희귀·난치성 질환과 관련된 의사결정에서 흔히 발생하는 이러한 상충성은 애매한 절충점의 선택, 의사결정의 지연 또는 회피, 사후 합리화, 의사결정권의 전가 또는 분

권화와 같은 현상의 배경이 되고 있다. 따라서 희귀·난치성 질환의 정의는 다양한 원칙과 기준들을 포괄하는 광의의 정의를 선택하되 질환자와 그 가족에 대한 지원사업의 목표와 방법을 명확하게 규정하는 방향에서 이루어져야 할 것이다.

유럽 연합의 정의나 광의 및 협의의 난병 정의를 함께 사용하는 일본의 정의를 참조할 수 있겠지만, 희귀·난치성 질환자 의료비지원사업에서 대상선정에 원용될 질환의 정의는 질병에 관한 역학정보가 존재하고 과학적으로 입증된 완치 또는 증상완화 방법이 존재하는 경우에 한하여 당분간 개인부담이 일정액 이상인 질환들을 우선 지원하는 조치와 환자규모가 상대적으로 크고 장애가 수반되는 질환들을 우선 지원하는 조치 등을 병행하는 절충점을 모색할 수 있는 것이어야 할 것이다.

환자규모가 불분명하거나 임의의 기준 이상인 경우에 대해서는 별도의 예외규정이나 의뢰절차를 정의 속에 포함시켜 대상선을 규정할 필요가 있는데, 이러한 작업을 수행하기 위해서는 국내·외 역학정보를 수집하고 표준적인 치료방법을 제시할 수 있는 소규모의 용어정리 및 대상선정의 전담실무조직이 먼저 구성되어야 할 것이다.

2) 법률의 포괄범위 및 정책사안 관련 문제

(1) 법률의 포괄범위

희귀·난치성 질환 관련 법률의 포괄범위는 희귀의약품의 연구개발 지원부터 지역사회 보건사업까지 그 폭이 매우 넓고 다양해야 한다. 따라서 희귀·난치성 질환자 지원사업에서 자원배분 자체에 집착하기보다 일차적으로 지원조치와 관련된 정부 기관들의 횡적연계를 추구하고 자원배분 상의 불평등을 최소화하는데 주력해야 할 필요가 있을 것이다.

이러한 접근방법을 추구하는데 고려할 수 있는 정책수단들로서 관련부처 간의 상시적 정책조정기구 운영, 정책조정기구에 의해 집행되는 민간자조단체에 대한 공식적 지원조치, 다양한 종류의 환자군을 포괄하는 중규모 이상의 협의기구의 운영 등이 있을 수 있다.

<그림 3> 희귀·난치성 질환 법률의 포괄범위

희귀·난치성 질환 관련 정책의 주요 수준과 영역					
의약품 연구개발	제조판매 정보관리	질병정보 관리·상담	보건의료 자원배분	보험급여 관련분야	지역사회 프로그램
<ul style="list-style-type: none"> ▶연구기금 ▶세액공제 ▶신속허가 ▶임상실험 기준완화 ▶특허수수료면제 	<ul style="list-style-type: none"> ▶시장독점권 ▶제조·수입절차간소화 ▶특별접근 프로그램 ▶의약품정보DB 운영 	<ul style="list-style-type: none"> ▶희귀질환DB구축 운영 ▶환자상담·등록·서비스연계 ▶국내외 관련정보 제공 	<ul style="list-style-type: none"> ▶전문병상보급/단기입원 ▶전문인력의 교육훈련 ▶환자전달체계 구축·임상정보 교환 	<ul style="list-style-type: none"> ※국가별 제도 차이 존재 ▶보조금 지원 ▶본인부담금 인하/면제 ▶급여인정/가결결정 	<ul style="list-style-type: none"> ▶일차의료서비스 제공(재가간병포함) ▶사회복지서비스 제공 ▶가족지원 프로그램

기존의 사업수행방식의 전형인 의료비 지원사업 이외의 영역에서 특정질환 이외의 질환들을 배제하는 방식이 아니라 개방형·유동식의 질환목록들을 제공하고, 질환자뿐만 아니라 가족구성원 전체를 위한 서비스 강화 및 공급자의 다변화(전문의, 보건기관 의사, 간호사, 간병인, 민간자원봉사자, 의료기구대여업자, 의료기사 등)를 추구하는 것임.

희귀·난치성 질환 관리사업의 또 다른 중요한 목적은 가족구성원들에게 전가되는 과도한 경제적·정신적·육체적 부담을 줄임으로써 가족의 사회경제적 독립성과 지속성을 유지하는데 있는데, 이러한 법제방향은 실제로 자원봉사자나 민간단체의 참여범위를 넓히고 다양한 제도적 문제점들을 해결할 수 있는 조건을 만들 수 있을 것이다.

(2) 사안별 정책대안¹²⁾

가. 정부지원 대상질환의 점진적 확대

환자수가 상대적으로 많고 환자당 연간치료 비용이 높은 경우는 정부지원의 형평성과 지원효과를 고려하여 단계적으로 확대해야 할 것임. 이 경우 타 지원제도나 민간기구 등에 의해 혜택을 받고 있는 질환들(소아암 및 백혈병, 장기이식, 에이즈, 심

12) 이 부분은 법률보다는 오히려 시행령이나 시행규칙에서 명시하는 것이 바람직하다고 생각함.

혈관계 선천성 기형 등)보다 그렇지 못한 희귀·난치성 질환들에 초점을 맞추고(베체트, 크론병 등) 이를 위한 부처간 협의체를 운영할 필요가 있다.

나. 본인부담금 상환수준의 다양화

본인부담금 및 기타 치료비용의 상환비율을 현재처럼 지원/비지원으로 이분화하지 않고 지원수준을 다양화할 필요가 있다. 행정력 등을 고려하여 초기에는 예를 들어 ‘100%상환’ 과 ‘60%상환’ 등으로 기준점을 부여하고 각 실무담당자들이 재량에 따라 비율을 가감하는 방안도 고려할 수 있을 것이다. 다만, 이 경우에도 연간 순분인부담금(본인부담금-희귀난치지원금)이 일정액을 초과하는 부분은 전액 상환하는 안정장치가 필요하고 이로 인해 발생할 수 있는 예산절감분은 지원대상자 및 지원항목의 확대에 사용할 수 있을 것이다.

현행의 일률적인 가부판정에 비한다면, 이러한 제도적 장치는 소득수준 및 비용을 보다 객관적으로 평가하는 방향으로 영향을 미칠 것이며 결과적으로 대상자를 확대하고 만약의 도덕적 해이가능성을 최소화함에 따라 이 제도에 대한 지지를 확대하는데에도 도움이 될 것으로 판단된다.

다. 정부지원 경로의 다양화

임상적 효과가 확립되어 있고 치료에 필수적인 일부 희귀의약품 및 소모품(투석관련용품, 가정용 인공호흡기 및 모니터링기기, 고가 수입의약품 등)에 대해서는 개별 환자가 의료기관에 비용을 지불한 후에 개별 상환 받는 방식이 아니라 희귀의약품센터 등을 통하여 정부차원에서 수입 및 가격협상을 거쳐 일괄적으로 구매하여 (무상 또는 저가에) 공급하는 방식을 고려할 수 있을 것이다.

각급 지방자치단체는 개인별 비용상환에 따른 행정투입량을 줄이고 그 대신 환자등록체계를 운영하고 정부지원 대상자를 파악·지정·관리하는데 중점을 두도록 하면서 희귀의약품 및 소모품의 보관 및 유통, 전달은 희귀의약품센터가 직접 담당하거나 관련기능을 위임하는 방식을 고려할 수 있다.

라. 보건소를 통한 환자등록 및 관리 개선

진료비 지원창구인 보건소는 비용지불에만 역할을 할 것이 아니라 환자의 등록 및 관리창구로서의 역할을 하도록 해야 할 것이다. 현재의 보건소 인력 현황과 희귀·난치성 질환의 특성을 고려할 때, 당분간은 각 보건소 단위에서 별도로 담당인력을 투입하도록 할 것이 아니라 중앙에서 일정한 등록양식을 제공하고 이를 일괄적으로 수집·관리하는 방식이 적합할 것이다. 다만 방문보건, 가사도움이 등의 서비스 제공은 각 보건소 단위에서 기존 사업의 일부로 추진하되 질환별 특성과 일상관리 관련기술 등은 중앙에서 지속적인 교육을 시행해야 할 필요가 있다.

마. 사업 집행 및 관리주체의 확립

관련 정책들을 수행하고 있는 질병관리본부 희귀·난치성 질환센터와 희귀의약품센터, 보건복지부(질병관리과, 보험급여과, 장애인복지과 등), 국민건강보험공단 및 건강보험심사평가원, 국립의료원 등 관계기구와의 주기적 정책협의체를 운영할 필요가 있다.

또한 국립보건원에 유전성 질환뿐만 아니라 일부 난치성 질환을 포괄한 관련 업무를 함께 담당하도록 하는 방안을 통해 전국차원의 희귀·난치성 환자 등록체계의 운영관리, 무료진단검사체계의 운영 및 확대, 국내외 관련정보의 수집 및 배포, 임상시험 및 의약품 개발 관련기능 등을 수행하도록 할 필요가 있다.

한편 희귀의약품센터의 기능을 확대·개편하여 희귀·난치성 의약품 및 소모품에 관련된 수입·가격협상·물품보관 및 유통 등을 역할을 부여해 의약품 및 소모품에 대해서는 전국적인 기관별(서비스 공급자별) 모니터링 업무를 수행할 필요가 있다.

국립의료원은 희귀·난치성 질환의 임상정보를 생산하여 일반국민 및 의사 등에게 전달하는 교육홍보 업무, 각 지역별 희귀·난치성질환관련 병상 및 진료 서비스의 평가·점검 업무 등을 수행하도록 해야 할 것이다.

보건복지부 관련부서, 보험자 단체, 관련 정책연구기관은 정부지원 대상 질환 및 서비스 항목의 선정 및 조정에 자문역할을 하며 희귀·난치성 질환과 관련된 정책 시행 시 사전협의 및 조정을 수행하도록 한다.

이상의 업무를 수행하는데 필요한 실무인력으로 전담 전문의사 인력 또는 한시적으로 공중보건의사인력을 배정하여 희귀·난치성 질환 지원사업 실무지원단을 구성하여 운영하는 방안들이 적극 검토될 수 있는데, 인력의 관리 및 활용은 일차적으로 국립보건원의 책임 하에 필요한 경우 관련기관(희귀의약품센터 등)에 파견이 가능할 수 있도록 하고 대국민 홍보사업과 관련된 실무기능(NORD 자료의 번역, 홍보물의 기획 제작, 보건의료 및 사회복지 담당자 대상의 교육교재 작성 등)도 병행하도록 기능을 부여할 필요가 있다.

바. 희귀질환 진단 및 치료제 개발연구에 대한 지원 보장

국내 제약산업 여건 상 새로운 치료제 개발이 쉽지 않은 것은 사실이나, 관련 연구 개발에 대한 인센티브, 자금지원 등을 위한 근거를 마련할 필요가 있으며 진단기법 향상을 위한 인력양성, 연구사업 등에 대한 제도적 지원도 명확하게 할 필요가 있다.

< 부록 1 > 미국 ‘희귀질환법(Rare Disease Act, 2002)’ 요약

Public Law 107-280, 107th Congress

Section 1. 소제

- 이 법은 "2002년 희귀질환법"이라 명한다.

Section 2. 기금과 목적

(a) 기금

- (1) 미국에서 희귀 질환과 장애란 20만 명 이하의 유병률을 보이는 것이다. 이에
는 헌팅톤병(Huntington's disease), 루게릭병(amyotrophic lateral
sclerosis(Lou Gehrig's disease)), 투렛증후군(Tourette syndrome), 크론병
(Crohn's disease), 낭포성섬유증(cystic fibrosis), cystinosis, Duchenne
muscular dystrophy 를 포함한다.
- (2) 수년 동안, 6,000 종이 넘는 희귀 질환과 장애를 앓는 2,500만 명의 미국인들
은 효과적인 약을 이용하는 것을 거절당했다. 왜냐하면 희귀병 환자들이 이용
하는 약을 처방하는 것은 제공업자들에게 그다지 큰 이익을 가져다주지 않기
때문이었다. 그래서 제약 산업 측에서는 희귀 질병의 연구나 치료 쪽에는 지
원을 충분히 하지 않았다. 이 긴급한 질병들은 약이 필요함에도 불구하고 상
업적 가치가 없다 하여 "orphan drugs(재정적 지원이 되지 않는 약물)"이 되
었다.
- (3) 1970년대에 NORD(National Organization for Rare Disorders)가 희귀 질환과
장애를 앓고 있는 환자들에게 서비스를 제공하고 그들을 대표하여 로비를 하
기 위해 창설되었다. NORD는 Orphan 약물의 발전을 장려하는 법률 제정을 하
도록 국회에 압력을 넣는 수단이 된다.
- (4) Orphan 약물법(The Orphan Drug Act)은 그러한 Orphan 약물에 대한 연구와 생
산에 재정적 장려금이 나오게 했다. 연방 정부의 NIH(the National
Institutes of Health)와 FDA(the Food and Drug Administration)의 계획은
희귀 질환에 대한 임상 연구와 상업적 물품 개발을 장려하는 것이다. 희귀 질

환과 장애에 관련한 약과 그에 대한 정책을 촉진하기 위해 [an Orphan Products Board]가 만들어졌다.

- (5) 1983년 전에, 38가지의 Orphan 약품이 발전했다. Orphan 약품에 관한 법률을 제정한 후, 220개 이상의 새로운 Orphan 약품이 미국에서 만들어져 판매되었고 800개 이상의 새로운 약물을 현재 연구 중이다.
- (6) Orphan 약품법이 엄청나게 성공하긴 했지만 희귀 질환과 장애들은 공공 생의학 연구 기관에 더 큰 가치가 있다. 1993년 NIH의 ORD(Office of Rare Diseases)가 만들어졌지만 법적 인증이 필요한 실정이다.
- (7) NIH는 행동의 생의학적 연구 방법의 국가적 투자를 늘리는 목적으로 상당히 증가된 국회 연구 기금을 받았다.
- (8) 그렇지만 받는 기금이 증가했음에도 불구하고, NIH의 희귀질환에 관한 기금은 뚜렷이 증가하지 않았다.
- (9) 이런 간과점을 바로잡기 위하여, the Department of Health and Human Services 는 희귀질환에 관해 잘 연구할 수 있는 지역 거점(병원)을 공표하고자 제안했다.

(b) 목적

- (1) the Public Health Service Act를 개정하여 NIH 산하에 ORD(Office of Rare Diseases)를 조직하기 위함이다.
- (2) 국가 차원에서 희귀질환을 앓는 환자들을 위한 약물과 치료법 개발비용을 늘리기 위함이다.

Section 3. NIH OFFICE OF RARE DISEASES AT NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH

공공법 107-84에서 수정되었듯이, 공중위생국법(Public Health Service Act (42 U.S.C. 281 et seq.) Title IV는 아래의 404E 부분과 같이 수정되었다:

OFFICE OF RARE DISEASES

SEC. 404F.

(a) 설립 - NIH 산하에 설립된 ORD가 있다.

(b) 의무

(1) 대개 기관의 책임자는 아래 사항을 지켜야 한다:

- (A) 책임자는 국가 연구 기관의 희귀 질환 연구에 관한 항목을 추천해야 한다. 그 항목은 연구와 교육 활동에 관해 과학적인 연구 기회에 대한 내용을 포함한 포괄적 정보를 제공해야 한다.
- (B) 책임자는 국가 연구 기관, 센터들과 협력, 협조할 책임을 진다.
- (C) 책임자는 404G 부분에 명기되어 있는 것처럼, NIH 산하의 다른 기관 책임자들과 협동하여 희귀질환에 관해 좋은 결과를 얻도록 해야 한다.
- (D) 책임자는 NIH의 자원을 희귀질환을 연구하는 데 충분하도록 분배해야 한다.
- (E) 책임자는 일반인, 의학 전문가, 환자와 그 가족들이 잘 이해할 수 있도록 희귀질환과 유전성질환 관련 정보를 모아 정보센터를 운영해야 한다.
- (F) 책임자는 2년에 한 번씩 국가기관에서 지원하는 희귀질환에 관한 연구와 교육 활동에 관해 설명한 보고서와 미래에 국가기관에서 지원해야 할 희귀질환 관련 연구 사업과 그 필요성을 포함한 계획안을 작성해야 한다.
- (G) 책임자는 NIH 책임자가 상부에 보고할 연간 보고서를 준비해야 한다.

(2) PRINCIPAL ADVISOR REGARDING ORPHAN DISEASES.

희귀질환과 그에 관련된 사항에 책임을 지는 사람으로서, 책임자는 NIH 책임자에게 조언을 해야 할 의무가 있다. 책임자는 희귀질환과 관련한 자국과 외국의 환자, 건강 그리고 과학적 기관들에도 접촉을 제공하게 된다.

(c) 정의 - 어떤 질병이나 몸 상태이든 그것을 앓고 있는 미국인 인구가 20만 명 이하일 때 희귀질환이라 칭한다.

(d) 총당 권한 - 회계년도 2002년에 지정한 바에 따르면, 2003년부터 2006년까지는 매년 400만 달러를 지원받을 수 있다.

SEC. 4. RARE DISEASE REGIONAL CENTERS OF EXCELLENCE.

수정된 3구역에서 알 수 있듯이, 공중위생국법(Public Health Service Act (42

U.S.C. 281 et seq.)) Title IV는 아래의 404F부분과 같이 수정되었다:

RARE DISEASE REGIONAL CENTERS OF EXCELLENCE

SEC. 404G.

(a) 협약과 인가

- (1) 대개 - ORD의 책임자는 NIH 산하 여러 기관의 책임자들과 협조하여 공공의, 또는 비영리 존재들이 희귀질환에 관해 계획을 세우고 출판하고 힘을 키우고 치료법 연구와 교육, 예방, 치료하는 데 사용되는 금액의 전액 또는 일부에 대한 지원금 재정을 위해 노력해야 할 것이다.
- (2) 정책 - (1) 항목 아래에 있는 협약 또는 지원은 NIH 책임자에 의해 공표된 정책에 의해 인가될 것이다.

(b) 다른 기관과의 협조- 책임자는 이 항목에 의해 희귀질환과 연계되어 책임이 있는 다른 NIH와 FDA의 국립 연구 기관들과 활동들을 협조해야 한다.

(c) 연방 정부의 기금 사용 협조 공문에 의해 지원된 연방 정부의 기금은 항목(a)에 의해 아래와 같이 쓰여야 한다.

- (1) 직원으로 근무하거나, 경영하거나, 환자를 보살피는 비용을 포함한 기본적인 관리 비용이 연구를 위해 필요하다.
- (2) 희귀질환에 대해 개인적으로, 그리고 정보 프로그램을 같은 부류의 건강 전문가 교육을 포함한 임상 교육 그리고
- (3) 임상연구와 데모 프로그램들

(d) 후원 기간 부가적인 기간- (a)항목의 기관을 후원하는 것은 5년을 넘지 않는다. 하지만 책임자에 의해 합당한 기술적이고 과학적인 결과를 보였을 경우에는 지원 기간을 5년 이상으로 늘릴 수 있다.

(e) 총당 권한- 이 항목을 수행하기 위해 회계연도 2002년에 합산 결과를 냈고, 2000만 달러가 2003년에서 2006년까지 매년 지급될 것이다.

< 부록 2 > 미국 ‘희귀약품법(Orphan Drug Act)’ 요약

제360aa조 희귀 질병 또는 증상용 의약품 심사 권고사항

(a) 심사의뢰자 요청; 장관 답변

미국 내 희귀 질병 또는 증상용 의약품 심사의뢰자(sponsor)는 하기 사항을 진행하기 전 필히 임상 및 비임상 심사를 실시하도록 하는 서면 권고안을 제공할 것을 장관에 요청할 수 있다.

- (1) 본 편 제355조에 의거해 해당 희귀 질병 또는 증상용 의약품을 승인 함. 또는
- (2) 해당 의약품이 생물학적 제품인 경우 제42편 제262조에 의거해 희귀 질병 또는 증상용으로 인가(license)를 발급함.
- (3) 제(2)호의 경우로 재지정됨.

본 조에 의거해 요청된 약품이 미국 내 희귀 질병 또는 증상용이라 판단할 근거가 있을 경우 장관은 본 조에 의거하는 요청 시점 당시 입수 가능한 정보에 근거해, 본 편 제355조에 의거하는 희귀 질병 또는 증상용 의약품 승인 또는 제42편 제262조에 의거하는 희귀 질병 또는 증상용 의약품의 인가에 필요하다고 판단하는 임상 및 비임상 심사의 서면 권고안을 해당 요청자에게 제공한다.

(b) 규정

장관은 규정에 의거해 본 조 제(a)항 실행을 위한 절차를 공포한다.

제360bb조 희귀 질병 또는 증상용 의약품 지정

(a) 심사의뢰자 측 요청; 전제 조건; “희귀 질병 또는 증상”의 정의

- (1) 의약품의 제조자 또는 심사의뢰자는 해당 의약품을 희귀 질병 또는 증상용 의약품으로 지정할 것을 장관에 요청할 수 있다. 의약품 지정은 본 편 제355조 제(b)항에 의거하는 신청서 제출 또는 제42편 제262조에 의거하는 의약품 인가 신청서 제출 전에 요청하여야 한다. 본 항에 따라 요청이 제출된 의약품이 희귀 질병 또는 증상용으로 심사가 진행 중이거나 심사될 예정이며 다음에 해당됨을 장관이 알게 되는 경우,

- (A) 해당 의약품 신청이 본 편 제355조에 의거해 승인됨. 또는
- (B) 해당 의약품 인가가 제42편 제262조에 의거해 발급됨.
- (C) 제(B)목의 경우로 재지정됨.

그리고 해당 승인, 증명, 또는 인가가 희귀 질병 또는 증상을 대상으로 할 것임을 알게 되는 경우, 장관은 해당 의약품을 미국의 희귀 질병 또는 증상으로 지정한다. 본 항에 의거하는 의약품 지정 요청 서류는 해당 의약품 지정 관련 본 조 제(b)항에 의거, 장관이 교부한 통지에 대한 신청자의 동의서를 포함한다.

- (2) 제(1)호의 목적 상 “희귀 질병 또는 증상(rare disease or condition)”은
 - (A) 미국 내 환자가 200,000명 미만이거나 (B) 미국 내 환자가 200,000명 이상이나 해당 질병이나 증상을 의약품의 미국 내 제조 및 공급 비용을 해당 의약품의 미국 내 판매로 회수할 것이라고 합리적으로 예측할 수 없는 여하한 질병이나 증상을 의미한다. 상기 문장의 여하한 의약품 관련 판단은 본 항에 의거하는 의약품 지정 요청일 당시 사실 및 상황을 근거로 이루어진다.

(b) 의약품 관련 신청 중단 통지

본 조 제(a)항에 의거하는 의약품 지정은 하기 사항을 조건으로 한다.

- (1) 본 편 제355조 제(b)항에 따라 해당 의약품 관련 신청서가 승인 받거나 제42편 제262조에 따라 해당 의약품 인가가 발급된 경우 의약품 제조자는 해당 의약품의 여하한 생산 중단 사실을 중단일로부터 최소 1년 전까지 장관에 통지한다. 또한
- (2) 본 편 제355조 제(b)항에 따라 해당 의약품 신청서가 승인 받지 못하거나 제42편 제262조에 따라 인가가 발급되지 않았으며, 해당 의약품에 대한 본 편 제355조 제(i)항에 의한 심사 또는 임상 전(preclinical) 심사가 진행중인 경우, 의약품 제조자 또는 심사의뢰자는 본 편 제355조 제 (b)항에 의거하는 신청서 승인 또는 제42편 제262조에 의거하는 인가 승인을 위한 적극적 추진을 중단하는 여하한 결정사실을 장관에 통지한다.

(c) 대중에 대한 공지

본 조 제(a)항에 의거해 의약품 지정 관련 공지를 대중에 공개한다.

(d) 규정

장관은 규정에 의거해 본 조 제(a)항 실행을 위한 절차를 공포한다.

제360cc조 희귀 질병 또는 증상용 의약품 보호

(a) 독점적 승인, 허가, 또는 인가

본 조 제(b)항에 규정된 바를 제외하고 본 편 제360bb조에 의거해 희귀 질병 또는 증상용으로 지정된 의약품에 대해 장관이 다음과 같이 행하는 경우,

- (1) 본 편 제355조에 따라 제출한 신청서를 승인함. 또는
- (2) 제42편 제262조에 의해 인가를 발급함.

장관은 신청서 승인일이나 인가 발급일로부터 7년 기한 동안 상기 승인받은 신청자 또는 인가 취득자 외의 자에게 해당 희귀 질병이나 증상용 의약품에 대해 본 편 제355조에 의한 여타 신청서를 승인하거나 제42편 제262조에 의한 여타 인가를 발급할 수 없다. 본 편 제355조 제(c)항 제(2)호는 상기 문장에 따른 신청서 승인 거부에 적용되지 않는다.

- (3) 제(2)호의 경우로 재지정됨.

(b) 예외

본 편 제355조에 따라 제출한 신청서가 본 편 제360bb조에 의거해 희귀 질병 또는 증상용 의약품으로 승인 받거나 제42편 제262조에 의거해 동 의약품에 대한 인가가 발급되었을 때, 장관은 다음과 같은 경우 신청서 승인일 또는 인가 발급일로부터 7년 기한 동안 상기 승인받은 신청자 또는 인가 취득자 외의 자에게 해당 희귀 질병이나 증상용 의약품에 대해 본 편 제355조에 의한 여타 신청서를 승인하거나 제42편 제262조에 의한 여타 인가를 발급할 수 있다.

- (1) 장관이 희귀 질병 또는 증상용 의약품을 승인 받은 신청자 또는 인가 취득자에게 검증 내역을 제출할 것을 통지하고 그 기회를 제공한 후, 상기 기한 동안 해당 신청자나 인가 취득자가 동 의약품이 치료하기 위해 지정 받은 질병 또는 증상의 환자들이 필요로 하는 양의 의약품 공급을 보장할 수 없다는 사실을 파

약함. 또는

- (2) 해당 신청자 또는 인가 취득자가 상기 7년 기한의 만기 전 여타 신청 승인이나 여타 인가 발급에 대한 동의서를 장관에게 서면 제출함.

제360dd조 희귀 질병 또는 증상용 의약품 심사 개방형 계획안

본 편 제360bb조에 의거해 의약품이 희귀 질병 또는 증상용으로 지정되고 동 의약품에 대해 본 편 제355조 제(i)항 또는 그에 준해 발표한 규정에 의거하는 면제 주장(claimed exemption) 통지서를 제출한 경우, 장관은 해당 의약품 심사의뢰자가 의약품 임상 심사 계획안을 수립할 것을 장려하며, 해당 심사는 면제 조항에 따라 해당 질병 또는 증상 치료를 위해 동 의약품을 필요로 하고 기존의 타 의약품으로는 만족스러운 치료가 불가능한 환자를 추가 대상으로 실시할 수 있다.

제360ee조 희귀 질병 또는 증상용 의약품 개발 보조금 수여 및 계약

(a) 장관의 권한

장관은 (1) 희귀 질병 또는 증상용 의약품 개발 관련 발생한 적격 시험 비용 지출, (2) 희귀 질병 또는 증상용 의료 기기 개발비용 지출, 그리고 (3) 희귀 질병 또는 증상 환자용등식품 (medical food) 개발비용 지출을 지원하기 위해 민관 단체 및 개인에게 보조금을 수여하거나 이들과 계약을 체결할 수 있다.

(b) 정의

본 조 제(a)항의 목적 상:

- (1) “적격 시험(qualified testing)” 이란 다음을 의미한다.

- (A) 다음과 같은 인간 임상 시험:

- (i) 본 편 제355조 제(i)항 (또는 그에 준해 발표한 규정)에 의거한 희귀 질병 또는 증상용 의약품 면제 항목에 의해 진행되는 시험. 또한

- (ii) 본 편 제360bb조에 의거한 해당 의약품 지정일 후, 본 편 제355조 제(b)항 또는 제42편 제262조에 의거한 동 의약품 관련 신청서 제출일 전에 실시하는 시험. 또한

- (B) 희귀 질병 또는 증상용 의약품에 대해 본 편 제360bb조에 의거한 동 의약품

지정일 후, 본 편 제355조 제(b)항 또는 제42편 제262조에 의거한 동 의약품 관련 신청일 전에 실시하는 임상 전 시험(preclinical testing)

(2) “희귀 질병 또는 증상(rare disease or condition)” 이란 (1) 의약품의 경우 (A) 미국 내 환자가 200,000명 미만이거나 (B) 미국 내 환자가 200,000명 이상이나 해당 질병이나 증상을 의약품의 미국 내 개발 및 공급 비용을 동 의약품의 미국 내 판매로 회수할 것이라고 합리적으로 예측할 수 없는 여하한 질병이나 증상, (2) 의료 기기의 경우 미국 내 발생률이 낮아 동 질병이나 증상을 의료를 기기를 본 조 제(a)항에 의거한 지원 없이 개발할 것이라고 합리적으로 예측할 수 없는 여하한 질병이나 증상, (3) 환자용등식품의 경우 미국 내 발생률이 낮아 동 질병이나 증상 환자용 식품을 본 조 제(a)항에 의거한 지원 없이 개발할 것이라고 합리적으로 예측할 수 없는 여하한 질병이나 증상을 의미한다. 상기 문장의 여하한 의약품 관련 판단은 본 편 제360bb조에 의거하는 의약품 지정 요청일 당시 사실 및 상황을 근거로 이루어진다.

(3) “환자용등식품(medical food)” 이란 오로지 의사의 감독 하에 섭취하거나 복용하도록 조제되었거나, 인정된 과학적 원칙을 기반으로 한 의학적 평가 결과 특정한 영양학적 요소가 필요함이 입증된 질병 또는 증상의 구체적 식이 요법 관리를 위한 식품을 의미한다.

(c) 본 조 제(a)항에 의거한 보조금과 계약 목적으로 회계연도 2008년부터 2012년 간 매년 예산에 \$30,000,000 계상을 승인한다.

제26편 제44H조

[제45C조로 조항 번호가 조정됨]

제45C조 희귀 질병 또는 증상을 특정 의약품 임상 시험 비용

(a) 일반적 규칙: 제38조의 목적 상 본 조에서 판단하는 과세연도 공제액은 해당 과세연도의 적격 임상 시험 비용의 50%와 동일한 금액이다.

(b) 적격 임상 시험 비용: 본 조의 목적 상 다음과 같다.

(1) 적격 임상 시험(Qualified clinical testing) 비용

(A) 일반적 경우: 본 목에 달리 규정한 경우를 제외하고 “적격 임상 시험” 이란 납세자가 과세연도 동안 지불했거나 발생시켰으며, 제(B)목에 명시한 수정 사항을 적용할 경우 제41조 제(b)항에 의하여 규정할 금액을 의미한다.

(B) 수정 사항: 제(A)목의 목적 상 제41조 제(b)항은 다음과 같이 적용 한다.

(i) 동 항 제(2), (3)호 내 “적격 연구(qualified research)” 를 “임상 시험(clinical testing)” 으로 대체한다. 또한

(ii) 동 항 제(3)호 제(A)목의 “65%” 를 “100%” 로 대체한다.

(C) 보조금 등의 지원 금액 제외: “적격 임상 시험 비용(qualified clinical testing expenses)” 은 여하한 보조금, 계약 또는 다른 방식으로 타인이 (또는 여하한 정부 주체가) 지원한 어떠한 금액도 포함하지 아니한다.

(D) 특수 규칙: 본 호의 목적 상 제41조는 1995년 6월 30일 후부터 1996년 7월 1일 전까지 기간 및 2007년 12월 31일 후의 기간 동안 유효하다고 간주한다.

(2) 임상 시험

(A) 일반적 경우: “임상 시험(clinical testing)” 이란 다음과 같은 여하한 인간 임상 시험을 의미한다.

(i) 연방식품의약품화장품법(Federal Food, Drug, and Cosmetic Act) 제505조 제(i)항(또는 동 조에 준해 발포한 규정)에 의거해 희귀 질병 또는 증상용으로 시험하는 의약품 면제 조건에 해당하여 실시하는 시험

(ii) 다음과 같이 실시하는 시험:

(I) 동 법 제526조에 의한 해당 의약품 지정일 후, 또한

(II) 동 법 제505조 제(b)항에 의거한 해당 의약품 관련 신청 승인일 전, 또는 생물학적 제품의 경우 공공보건서비스법(Public Health Service Act) 제351조에 의거한 해당 의약품 인가 발급일 전, 또한

(iii) 동 526조에 의거한 지정을 적용 받는 납세자 또는 그 대리인이 실시하는 시험

(B) 희귀 질병 또는 증상 용도와 관련한 시험이어야 함: 인간 임상 시험은 해당 시험이 연방식품의약품화장품법(FFDCA) 제526조에 의해 지정된 희귀 질병 또는 증상용 의약품 사용과 관련된 한도까지만 제(A)목에 따라 고려 대상이 된다.

(c) 연구비 지출 증가 공제 조절

- (1) 일반적 경우: 제(2)호에 규정한 경우를 제외하고, 본 조에 의거하는 선택 (election)이 적용되는 과세연도의 여하한 적격 임상 시험 비용은 동 과세연도에 대해 제41조에 따라 허용되는 공제액 산정에 포함하지 아니한다.
- (2) 기준연도 연구비 산정 포함 비용: 여하한 과세연도의 (제41조 제(b)항의 의미상) 적격 연구비에 해당하는 여하한 적격 임상 시험 비용은 제41조의 차후 과세연도 적용을 위해 기준연도 연구비 산정에 포함한다.

(d) 정의 및 특수 규칙

- (1) 희귀 질병 또는 증상: 본 조의 목적 상 “희귀 질병 또는 증상”이란 다음과 같은 여하한 질병 또는 증상을 의미한다.

(A) 미국 내 환자가 200,000명 미만임. 또는

(B) 미국 내 환자가 200,000명 이상이나 해당 질병이나 증상을 의약품의 미국 내 개발 및 공급 비용을 해당 의약품의 미국 내 판매로 회수할 것이라고 합리적으로 예측할 수 없음.

상기 문장의 여하한 의약품 관련 판단은 연방식품의약품화장품법(FFDCA) 제 526조에 의거한 해당 의약품의 지정일 당시 사실 및 상황을 근거로 이루어진다.

(2) 국외 시험 특수 제한

(A) 일반적 경우: 다음의 경우를 제외하고 미국 외에서 실시하는 여하한 임상 시험 관련, 본 조에 의해 어떠한 공제도 허용되지 아니한다.

(i) 미국 내 시험 대상 인원 부족으로 해당 시험을 미국 외에서 실시 함. 또한

(ii) 해당 시험을 미국인이 실시하거나 연방식품의약품화장품법 제526조의 지정을 적용 받는 납세자와 무관한 여하한 자가 실시함.

(B) 제936조를 적용 받는 기업에 대한 특수 제한: 제936조에 의한 선택을 적용 받는 기업이 실시하는 여하한 임상 시험 관련, 본 조에 의해 어떠한 공제도 허용되지 아니한다.

(3) 특정 규칙의 적용: 본 조의 목적 상 제41조 제(f)항 제(1), (2)호의 규칙과

유사한 규칙을 적용한다.

- (4) 선택(Election): 본 조는 여하한 납세자가 여하한 과세연도에 대해 본 조를 적용 받기로(장관이 법규로 규정하는 시한과 방식에 따라) 선택할 경우에만 해당 과세연도에 대해 동 납세자에게 적용한다.

제42편 제236조

제236조 희귀의료제품위원회

(a) 설립; 구성; 위원장

보건복지부(Department of Health and Human Services) 산하에 희귀의료제품위원회(Orphan Products Board)라 칭하는 희귀 질병 또는 증상용(생물학적 약제 등의) 의약품과(진단 제품 등의) 기기 개발을 위한 위원회가 존재한다. 동 위원회의 구성원은 보건복지부 차관보(Assistant Secretary), 그리고 장관이 선정한 식품의약국(Food and Drug Administration), 국립보건원(National Institutes of Health), 질병통제예방센터(Centers for Disease Control and Prevention), 그리고 희귀 질병 또는 증상용 의약품 및 기기와 관련한 활동을 진행한다고 장관이 판단하는 여타 연방 부처 및 기구의 대표들이다. 보건복지부 차관보가 위원장직을 맡는다.

(b) 기능

동 위원회의 기능은 희귀 질병 또는 증상용 의약품 및 기기의 개발 진흥과 희귀 질병 또는 증상용 제품 개발에 관한 각 연방 및 기타 민관 기구의 기능 수행 간 조율 촉진이다.

(c) 희귀 질병 또는 증상용 의약품 관련 의무

희귀 질병 또는 증상용 의약품의 경우, 동 위원회는 다음을 수행한다.

(1) 다음을 평가한다.

- (A) 상기 의약품 개발에 대한 연방식품의약품화장품법(FFDCA) 제B절 [미 연방법 전 제21편 제360aa조 이하 참조]의 효력, 또한
- (B) 상기 절의 이행,

- (2) 상기 질병 또는 증상용 의약품 개발을 위한 국립보건원 활동을 평가한다.
- (3) 식품의약품, 국립보건원, 질병통제예방센터의 활동이 상호보완적 성격을 지니도록 희귀 질병 또는 증상용 제품 개발에 관한 상기 기구들의 각 자 기능 수행을 적절히 조율한다.
- (4) 모든 유관 연방 기구, 제조자 및 환자 대변 조직의 상기 의약품 관련 활동 간 적절한 조율을 확보한다.
- (5) 연방식품의약품화장품법 제505조 제(i)항 [미 연방법전 제21편 제355 조 제(i)항] 또는 동 조에 의해 발표한 규정에 따라 면제를 적용 받는 희귀 질병 또는 증상용 의약품 심사의뢰자의 동의를 받아 의료진과 대중에게 해당 질병 또는 증상용 의약품의 공급 가용성을 공개하고, 이들에게 희귀 질병 또는 증상용으로 동 법 제505조 제(c)항[미 연방법전 제21편 제 355조 제(c)항]에 의거해 승인 받거나 본 편 제262조에 의거해 인가 받은 의약품의 공급 가용성을 공개한다.
- (6) 기업체 및 타 주체가 희귀 질병 또는 증상용 의약품의 심사의뢰자 역할을 맡고, 조사관이 상기 의약품 개발을 장려하며, 기업체가 상기 의약품 유통에 참여하도록 촉진한다.
- (7) 민관 단체 및 개인의 희귀 질병 또는 증상용 의약품 개발 추진 및 개발을 위한 노력을 인정한다.

(d) 상의

동 위원회는 본 조에 의거한 위원회 활동과 관련하여 이해관계인(interested persons)과 상의하며, 상의 과정의 일환으로 구두 견해 진술 기회를 부여한다.

(e) 연례 보고서; 내용

동 위원회는 상원 노동위원회(Committee on Labor and Human Resources)와 하원 에너지통상위원회(Committee on Energy and Commerce)에 다음과 같은 연례 보고서를 제출한다.

- (1) 연방식품의약품화장품법 제526조[미 연방법전 제21편 제360bb조]에 의해 희귀 질병 또는 증상용으로 지정된 의약품을 명시한다.
- (2) 동 위원회의 활동을 설명한다.

(3) 위원회가 실시한 평가 결과를 포함한다.

국립보건원장(Director of the National Institutes of Health)은 국립보건원의 희귀 질병 또는 증상 연구 활동 보고서를 연례 보고서에 포함하기 위해 위원회에 제출한다; 재무부 장관(Secretary of the Treasury)은 제26편 제44H조에 규정한 세액 공제 활용 보고서를 연례 보고서에 포함하기 위해 위원회에 제출한다; 보건복지부 장관(Secretary of Health and Human Services)은 제21편 제360ee조에 의한 희귀 질병 또는 증상용 의약품 개발을 위한 지원 프로그램 보고서를 연례 보고서에 포함하기 위해 위원회에 제출한다. 직전 역년(calendar year)에 대한 각 연례 보고서는 매년 6월 1일까지 제출한다.

< 부록 3 > 일본 ‘난병대책요강(1972)’

1972년 10월

후생성

종래에는 소위 난병에 대해서 이것을 통일적인 시책의 대책으로서 다루지 않았지만 난병 환자가 놓여 있는 상황을 감안해 종합적인 난병대책을 실시하기로 한다.

난병대책으로서 다루어야 할 질병의 범위에 대하여 여러 가지 견해가 있지만 다음과 같이 정리한다.

- (1) 원인불명, 치료방법이 확립되지 않고 또한 후유증을 남길 우려가 적지 않은 질병(예 : 베체트병, 무증근무력증, 전신성 홍반 루프스(SLE))
- (2) 경과가 만성에 걸쳐 있으며 단순히 경제적인 문제뿐 아니라 간병 등에 현저하게 타인의 손을 필요로 하기 때문에 가족의 부담이 무겁고 또한 정신적으로도 부담이 큰 질병(예 : 소아암, 소아만성신염, 네프로제, 소아천식, 진행성 근위축증 (progressive muscular dystrophy :PMD), 신부전(인공투석대상자), 소아이상행동, 중증심신장애아)

대책의 진행방법으로서는 다음의 3가지를 주축으로 생각하고 그밖에 복지 서비스 측면에서도 배려해나가기로 한다.

- (1) 조사연구의 추진
- (2) 의료시설의 정비
- (3) 의료비 자기부담의 해소

또한 자리보존 노인, 암 등 이미 별개의 대책에 대한 체계가 갖춰진 것에 대해서는 이 대책에서 제외한다.

난병대책 추진에 관한 법률안 요강

1. 목적

이 법률은 국민의 건강유지를 도모하는데 난병대책에 적극적으로 임하는 것이 중요하다는 사실을 감안하여 난병대책에 관하여 기본이념을 정하고 아울러 국가 및 지방 공공단체 등의 책무를 밝힘과 동시에 그 시책의 기본이 되는 사항을 정함으로써 난병대책을 종합적으로 추진하고 따라서 난병의 환자(이하 '난병환자')의 복지증진과 국민보건 향상에 기여하는 것을 목적으로 한다.

2. 난병의 범위

이 법률에 근거하여 취하는 국가 및 지방공공단체 시책의 대상으로 삼는 난병은 의학적으로 원인 또는 발병 메커니즘도 해명되지 않고 또한 발병을 예방하고 그 증상의 진행을 저지하는 등을 위한 치료방법이 확립되어 있지 않은 질병이며 그에 따라서 장기적인 요양이 필요해지거나 또는 신체상 혹은 정신상의 장애가 발생할 우려가 높은 것이며 그 범위는 이들 시책이 3가지 기본이념에 입각하여 적절하고 확실하게 실시되도록 시책마다 정한 것.

3. 기본이념

- (1) 난병대책은 난병의 원인(난병의 발병 메커니즘을 포함함. 이하 동일함)규명, 치료방법의 확립 등을 위한 조사연구를 착실하게 추진함으로써 난병환자가 그 성과를 활용하는 것이 필요하며 적절한 치료를 받을 수 있게 됨과 동시에 난병환자가 놓여 있는 상황에 근거하여 그 복지향상을 도모하기 위하여 난병환자에 대하여 필요한 원호를 시행하는 것을 기본으로 하여 실시되는 것일 것
- (2) (1)의 난병환자에 대한 원호에 관한 시책은 난병환자의 심신의 상황 및 연령과 난병의 종류에 따라서, 또한 의료보험, 개호보험, 장애인복지, 아동복지 및 기타 관련시책과의 유기적 연대를 도모하면서 종합적으로 책정되며 아울러 실시되어야 할 것

4. 국가 및 지방공공단체의 책무

- (1) 국가 및 지방공공단체는 3가지 기본이념에 입각하여 난병대책을 종합적으로 책

정하고 아울러 실시할 책무를 가질 것

- (2) 국가 및 지방공공단체는 난병대책이 종합적이면서 효과적으로 실시되도록 상호간에 연대를 도모해야 할 것

5. 국민의 책무

국민은 난병환자가 놓여 있는 상황에 대하여 이해를 심화함과 동시에 사회연대 이념에 입각하여 난병환자가 그 난병을 극복하고 사회경제활동에 참가하고자 하는 노력에 대하여 협력하도록 노력해야 한다.

6. 난병대책실시대강

- (1) 정부는 난병대책을 종합적이고 적절하고 확실하게 추진하기 위하여 난병대책으로서 실시해야 하는 시책의 대강(이하 ‘난병대책실시대강’)을 정해야 할 것
- (2) 후생노동장관은 난병대책추진심의회 의견을 듣고 난병대책실시대강안을 작성하여 각의결정을 요구하여야 할 것
- (3) 후생노동장관은 난병대책실시대강안을 작성하고자 할 때는 미리 관계 행정기관의 장과 협의하고 동시에 도도부현 지사의 의견을 들어야 할 것
- (4) 정부는 (2)에 의한 각의결정이 있었을 때는 지체 없이 난병대책실시대강을 국회에 보고하고 동시에 공표해야 할 것
- (5) (2)에서 (4)까지는 난병대책실시대강을 변경하고자 할 경우에 대하여 준용할 것

7. 연차보고

정부는 매년 국회에 정부가 취한 난병대책의 실시상황에 관한 보고를 제출해야 할 것

8. 재정상의 조치 등

- (1) 정부는 난병대책을 실시하기 위하여 필요한 재정상의 조치 및 기타 조치를 취해야 할 것
- (2) 국가는 지방공공단체가 난병대책을 책정하고 아울러 실시하기 위한 비용에 대하여 필요한 재정상의 조치 및 기타 조치를 취하도록 노력해야 할 것

9. 기본적 시책

(1) 조사연구의 추진

국가 및 지방공공단체는 난병의 원인, 예방 및 치료에 관한 조사연구 추진을 위하여 조사연구 등의 체제정비와 연구자 등의 확보 및 양성에 필요한 조치를 취해야 할 것

(2) 의약품 및 연구개발의 촉진

국가 및 지방공공단체는 난병에 관련된 의료를 위한 의약품 및 의료용구의 연구개발을 촉진하기 위하여 필요한 재정상의 원조, 조언, 지도 및 기타 조치를 취해야 할 것

(3) 환자수가 적은 난병에 관한 배려

국가 및 지방공공단체는 (1) 및 (2)의 조치를 취할 때는 환자수가 적은 난병에 대하여 특별히 배려할 것

(4) 정보수집 및 제공 등

국가 및 지방공공단체는 난병의 원인 예방 및 치료에 관한 조사연구의 효과적이고 효율적인 추진 및 그 성과의 활용을 도모하기 위하여 난병의 원인, 예방 및 치료에 관한 정보의 수집, 정리 및 제공, 그 성과의 보급 등 필요한 조치를 취해야 할 것

(5) 조사의 실시

국가 및 지방공공단체는 난병의 실태에 관한 조사 및 기타 난병대책의 책정 및 실시에 필요한 조사를 실시할 것

(6) 의료 제공체제의 정비

국가 및 지방공공단체는 난병환자가 적절한 의료를 받을 수 있도록 난병환자의 의료 확보 및 기타 의료의 제공체제 정비를 위하여 필요한 조치를 취해야 할 것

(7) 의료비 부담의 경감

국가 및 지방공공단체는 장기요양을 필요로 하는 것, 증상의 정도가 무거운 것 등에 의하여 고액의 의료비가 드는 난병환자에 대하여 그 의료비에 관한 부담의 경감을

도모하기 위하여 필요한 조치를 취해야 할 것

(8) 일상생활에 관련된 지원

국가 및 지방공공단체는 일상생활을 영위하는데 지장이 있는 난병환자에 대하여 일상생활을 영위하는데 필요한 편의를 제공하고 복지용 장비의 급부를 행하는 등 필요한 조치를 취해야 할 것

(9) 상담 등의 지원

국가 및 지방공공단체는 난병환자의 의료, 보건 및 복지에 관한 정보의 제공, 상담, 지도 및 기타 지원을 시행하도록 필요한 조치를 취해야 할 것

(10) 시설설비

국가 및 지방공공단체는 난병환자의 의료, 보건 및 복지에 관하여 필요한 시설을 정비하도록 필요한 조치를 취해야 할 것

(11) 교육

국가 및 지방공공단체는 난병환자의 심신의 상황 및 연령과 난병의 종류에 따라서 충분한 교육을 받을 수 있도록 필요한 환경의 정비촉진에 힘써야 할 것

(12) 고용

국가 및 지방공공단체는 난병환자의 취업기회가 확보되도록 정보의 제공, 직업지도, 직업소개 및 기타 필요한 조치를 취해야 할 것

10. 난병대책추진심의회

(1) 6의 (2)에 따라 그 권한에 속하게 된 사항, 난병대책실시대강에 입각하여 실시하는 시책마다의 대상으로 삼는 난병의 범위 및 기타 난병대책 추진에 관한 중요 사항을 조사심사하기 위하여 후생노동성에 난병대책추진심의회를 둘 것

(2) (1) 외에 난병대책추진심의회 조직, 소장사무 및 운영에 관하여 필요한 사항에 대해서는 정령에서 정할 것

