



# 주요국의 희귀의약품 개발지원정책

李 儀 卿 / 한국보건사회연구원 부연구위원

희귀의약품(Orphan drug)은 통상적으로 환자수가 적은 희귀질환에 사용되는 의약품을 지칭하는 것이다. 이러한 희귀의약품은 수요가 적어 수익을 확보하기 어렵기 때문에 의약품 수급을 시장기능에만 맡겨둘 경우, 적시에 의약품이 공급되지 않아 환자치료에 장애를 겪을 가능성이 있다. 따라서 각국에서는 나름대로 희귀의약품 공급을 원활하게 하기 위한 정책적 지원방안을 마련해 놓고 있다.

본고에서는 미국 및 일본, 프랑스, 네덜란드 등 주요국의 희귀의약품 개발 지원정책을 살펴보고, 유럽공동체에서 제안하고 있는 ‘희귀의약품 지원을 위한 정책제안’의 내용을 검토하고자 한다. 나아가 이러한 외국사례를 바탕으로 우리나라 희귀의약품 관리에 대한 시사점을 모색하고자 한다.

## 1. 희귀의약품 관련법규 및 담당기구

### 가. 미국의 희귀의약품 법령 및 관련기구

- 1983년에 제정된 미국의 희귀의약품 법령(Orphan Drug Act)은 희귀의약품에 대한 연구개발을 촉진하기 위하여 마련됨.
- 미국의 식품의약청(Food and Drug Administration: FDA)에서는 희귀의약품 법령 제정과 함께 희귀의약품실(Office of Orphan Products Development: OPD)을 설치하여 희귀의약품 개발 정책을 마련하고 희귀의약품의 지정 및 승인업무를 담당하고 있음.
  - 희귀질환 및 희귀의약품에 대한 정보의 요구도가 높아짐에 따라 식품의약청에서는 국립희귀의약품 및 희귀질환 정보센터(National Information Center for Orphan Drugs and Rare Disease: NICODARD)를 설립하여 의

사, 약사, 임상연구자 및 환자들에게 관련 정보를 제공하고 있음.

- 1983년에 설립된 전국희귀질환협회(National Organization for Rare Disorders: NORD)는 민간의 자발적 기구로서, 협회 산하에는 희귀질환별로 약 100여 개의 회원단체가 구성되어 있음.
  - 본 협회에서는 희귀질환에 대한 데이터베이스 ‘Compuserve’를 통하여 희귀질환에 대한 정보를 의사 및 약사, 환자 등에게 제공하고 있으며, 2년마다 희귀질환 연구자에게 희귀의약품의 임상실험에 대한 연구비를 지원함.
- 미국의 제약협회(Pharmaceutical Manufacturers Association: PMA)에서도 희귀의약품 개발에 대한 필요성을 인지하여 1981년 7월 희귀질환위원회(Commission on Drug for Rare Diseases)를 설립하여 희귀질환을 연구하는 대학 및 관련 연구소에 연구비를 지원하고 있음.

#### 나. 일본, 프랑스 및 네덜란드의 희귀의약품 관련규정

- 일본이나 프랑스, 네덜란드에서는 별도로 희귀의약품 법령을 제정하지 않고 의약품 관련법안에 희귀의약품의 개발 및 공급에 적용할 수 있는 관련 규정을 명시하고 있음.
- 일본에서는 1993년 약사법 개정시 약사법 제77조 2 제1항에 “희소질병 의약품의 지정과 신청”에 대한 규정을 명시함으로써 희귀의약품의 지정기준을 제시하여 희귀의약품의 개발을 지원하고 있음.
- 프랑스에서는 공중보건법(Public Health Code, Articles. L. 601-2와 R.5142-2 0~R.5143-30)에 의거하여 의약품의 판매 허가 이전에 미허가된 의약품에 대하여 잠정적으로 사용허가를 부여하는 특별조치가 규정되어 있는데, 이를 원용하여 희귀의약품의 개발을 촉진하고 있음.
- 네덜란드에서도 의약품 공급법(Medicine Supply Act)의 예외규정으로서 희귀의약품에 대하여 의료보험에서의 지불보상 혜택을 부여하고 있음.

#### 다. 유럽공동체의 희귀의약품 개발지원 정책계획안

- 유럽에서는 유럽공동체의 차원에서 통합적인 법규정을 마련하고자 노력하여 최근에는 ‘희귀의약품 지원을 위한 정책계획안’을 마련한 바 있음.

- 희귀의약품을 개발하는 경우 임상실험에 필요한 희귀질환 환자를 유럽 각국내에서 확보하기에는 많은 문제가 야기되고 있음.
  - 개발된 희귀의약품은 시장성이 미약하기 때문에 유럽지역 내에서는 각 국가별로 별도의 허가절차 없이 모든 지역에서 판매가 가능하도록 함.
- 희귀의약품의 지정·관리는 현재 유럽의약품평가기구(European Agency for the Evaluation of Medical Product)와 유럽공동체(General Directorate XII of the Commission of the European Communities)가 결합된 조직에서 담당하는 것으로 계획되고 있으며, 본 기구가 수행해야 할 기능은 희귀의약품 연구에 대한 연구개발비의 배분, 유럽의 희귀질환 및 희귀의약품 데이터베이스 작성, 의료전문직과 소비자에 대한 정보망 구축, 희귀의약품의 지정 및 허가 관리 등으로 제안되고 있음.

## 2. 희귀의약품 지정 기준 및 현황

### 가. 미국의 지정현황

- 미국은 희귀의약품을 “미국내에 해당 질환의 환자수가 20만명 이하인 희귀 질병의 치료제이거나, 혹은 환자수가 20만이 넘어도 질환치료제 개발에 소요되는 비용이 회수되기 어렵다고 판단되는 의약품”으로 다음의 요건을 만족하는 품목으로 정의되고 있음.
  - 신물질 신약(NME)이나 혹은 기허가 제품의 적응증이 희귀질환 치료에 새롭게 개발되는 품목
  - 희귀질환 치료제로서의 약리효과를 적절히 입증할 수 있는 품목
  - 희귀의약품 지정을 요청하는 신청서를 제출하기 전에 판매허가를 받고자 했던 제품이 아닌 품목 등
- 희귀의약품은 희귀질환의 치료제라 하더라도 새로운 적응증을 추가하거나 신약인 경우에 국한되기 때문에 희귀질환 치료제라고 해서 모두 희귀의약품으로 지정될 수 있는 것은 아님.
  - 예컨대 미국에서는 페스트와 같은 감염성 질병이 환자수가 적어 희귀질환이 될 수 있으나, 치료제 중 테트라사이클린과 같이 이미 허가되어 널리 사용되고 있는 것은 희귀의약품에서 제외됨.
- 이상의 규정에 의하여 미국에서 현재 상품화된 희귀의약품은 1997년 11월

현재 216품목으로 알려져 있는데, 이중 항암제(64품목, 29.6%)와 어린이 질환치료제(51품목, 23.6%)이 가장 많은 비중을 차지하고 있음.

〈미국의 희귀의약품 연구개발 현황〉

(단위: 품목, %)

연구개발 분야	1989	1993	1997
AIDS 치료제	18( 12.9)	21( 10.4)	23( 10.6)
항암제	37( 26.5)	59( 29.2)	64( 29.6)
어린이질환치료제	38( 27.1)	51( 25.2)	51( 23.6)
여성질환치료제	9( 6.4)	17( 8.4)	17( 7.9)
유전장애치료제	28( 20.0)	37( 18.3)	40( 18.5)
근신경장애치료제	10( 7.1)	17( 8.4)	21( 9.7)
계	140(100.0)	202(100.0)	216(100.0)

자료: 미국 식품의약청(FDA) 희귀의약품실(OPD), 통계자료, 1997.

나. 일본의 지정현황

- 일본은 희귀의약품을 일본내 환자수가 5만명 이하인 질병에 사용하는 의약품으로 정의하고 다음의 요건을 만족하도록 하고 있음.
  - 불치·난치병에 사용되는 의약품으로서 적절한 대체의약품이 없거나, 기존 약에 비해 현저히 높은 안전성과 유효성이 기대되는 의약품
  - 대상의약품에 관해 이론적인 근거와 개발에 관한 계획에 타당성이 인정되는 의약품
- 일본 중앙약사심사위원회는 개정된 약사법에 의해 희귀의약품을 지정하고 있으며, 대부분 에이즈, 근위축성경화증, 악성관절류마티스와 같은 난치성이긴 하나 결정적인 치료법이 확립되어 있지 않은 질병치료제가 그 대상 품목이 되고 있음.

다. 네덜란드의 지정 현황

- 네덜란드에서도 희귀의약품의 지정은 ‘특별한 적응증’을 가지고 있느냐에 따라 결정되는데, ‘희귀의약품 적응증’이라 함은 유병률이 1:200,000이하인 경우로 질병의 치료를 위해 다른 의약품이 제조 생산되지 않아야 함.
  - 본 규정은 국가의 인구에 비하여 지나치게 엄격하다는 비평을 받고 있으며 실제로 의약품 수급에 장애가 나타나고 있으므로 유병률의 규정



을 다소 완화시킬 예정이다.

- 이상의 기준에 따라 지금까지 중앙의약위원회(Central Medical Pharmaceutical Committee)에서는 13품목을 희귀의약품으로 지정하고 있음.

〈일본의 희귀의약품의 지정현황〉

지정 품목	회 사	지정 품목	회 사
botulinum toxin	Allergan	halofactrine	SmithKline Beecham
sotalol	Bristol-Myers Squibb	interferon-alfa	Sumitomo Pharm
tacrolimus	Fujisawa	piracetam	Taiho-UCB
Factro 13	Hoechst	L-1-methyl-4,	Tanabe
L-arginine	Morishita-Roussel	5-dihydroorotyl-	
mesalazine	Ono	L-fluorinamide	
alprostadil	Rhone-Poulenc Rorer	Protein C	Teijin/Kaketsuken
riluzole	Roche	immunoglobulin	Upjohn
tretinoin	Roche	melphalan	Welcome
gonadotropin	Serono		

자료: 일본 후생성 의약품 기금, 『희귀의약품의 연구개발』, 1995.

〈네덜란드의 희귀의약품 지정품목 및 적응증〉

약 품 명	적 응 증
albendazole	포충낭종
mitotane	대사성 부신종양
paromomycin sulphate	AIDS 환자의 위장관 효모포자균증
phridostigmine retard preparation	비서방정제제의 pyridostigmine 무반응 중증근무력증
ecombinant factor VII	선천적 및 후천적 응집장애
rifabutine	HIV감염 환자에서 비정형적인 미생물 감염
tetrabenazine	다른 우울증 치료에 반응하지 않는 경련성 사지마비
tranlycypromine	전형적인 치료에 반응하지 않는 질병
chlormethine hydrochloride	표피성 T cell림파종
oxandrolone	성장지연의 치료
probuco	고콜레스테롤 혈정에 의한 결절성 황색증
testolactone	조발청춘기의 치료
captimer	간과 피부장애의 치료

자료: Fred E. Karch, *Orphan Drugs*, Matcel Dekker Inc., 1994.

라. 유럽공동체의 희귀의약품 지정 기준안

- 유럽공동체의 희귀의약품에 대한 제안서에서는 희귀의약품을 유병률 0.5/1000 미만의 질환에 대한 의약품이어야 한다는 것과 유럽이나 국내에서의 판매만으로는 개발 및 유통비용을 쉽게 회수할 수 없는 의약품으로 규정하고 있음.
  - 희귀의약품의 임상적 우수성에 대한 근거 자료가 요구되고 있으며, 경제적 측면에서 의약품의 개발 및 허가, 유통 비용에 관한 추정치도 제출하여 평가의 자료로서 활용할 계획에 있음.
- 희귀질환 치료제가 아니라도 개도국에서 자체개발 능력이 불확실한 기생충 치료제나 소아용약 중 제형이나 용량이 일반용과 차별적으로 개발되어야 하는 의약품도 지원대상이 되고 있음.

3. 희귀의약품에 대한 지원 정책

- 희귀의약품에 대한 지원 정책은 국가에 따라 차이가 있으나 대부분 의약품 개발에 대한 연구개발비를 지원하고, 개발된 의약품에 대하여 시장 독점권을 부여하며, 나아가 의약품 허가절차상의 행정적인 지원을 제공하는 방식을 취하고 있음.

가. 미국 및 일본의 희귀의약품 개발지원정책

- 미국에서는 식품의약청에 희귀의약품실을 설치하여 희귀질병과 희귀의약품의 연구개발에 관한 각종 지원정책을 실시하고 있음.
  - 희귀의약품 개발 과정에서 실시한 임상시험에 대해서는 50%에 해당하는 세금감면 혜택을 부여함.
  - 희귀의약품실을 통하여 연구계획서 작성 단계부터 행정절차에 대한 관련 정보제공과 신속허가 등 지원활동도 실시함.
  - 희귀의약품으로 지정 승인을 받은 경우에는 7년 동안의 시장독점권을 부여하고 있는데, 이것은 특허를 획득한 품목이 아니더라도 다른 기업이 유사품목을 만들지 못하도록 하는 것임.
  - 1983년에서 1992년까지 약 170종의 희귀질병 및 증상에 관한 190건의 연구에 지원된 연구비는 4600만 달러에 달하고 있음.
- 일본은 1994년 약사법 및 의약품 부작용 피해구제·연구진흥기금법의 일부

를 개정하면서부터 본격적으로 희귀의약품 연구개발의 촉진정책을 마련함.

- 의약품 피해구제연구진흥기금을 희귀의약품의 연구개발에 용자지원함.
- 희귀의약품과 관련된 시험에 소요된 비용에 대해서는 세제상 우대조치함.
- 희귀의약품에 대해서는 재심사기간을 4~6년에서 10년으로 연장하여 사실상 시장 독점권을 인정하는 효과를 거두고 있음.
- 희귀의약품의 승인심사시에는 다른 의약품보다 심사를 먼저하는 우선심사제도도 마련하고 있음.
- 희귀의약품으로 지정된 의약품에 대해서는 승인신청시 제출해야 하는 자료를 간소화함. 즉, 희귀의약품을 사용하는 환자수가 많지 않은 점을 감안하여 임상시험은 환자수로 보아 수집가능한 증례수로 하고, 안전성 시험자료는 승인후 제출하여도 무방하도록 함.

#### 나. 네덜란드의 희귀의약품 수급활성화 정책

- 미국, 일본, 프랑스와는 달리 네덜란드에서는 희귀의약품을 개발하기 위한 목적보다는 의약품 공급을 원활히 하기 위한 목적으로 제도를 운영하고 있음.
- 네덜란드의 의약품 공급법(Medicine Supply Act) 규정에 의하면 일반적으로 네덜란드에서 미허가된 의약품을 국내에서 수입, 생산, 판매, 조제하는 것이 금지되어 있는데, 희귀의약품에 대해서는 예외적으로 취급을 허용함.
  - 희귀의약품은 네덜란드내에서 동등한 효과의 의약품을 구할 수 없고 환자들이 현재 허가된 의약품에 만족하지 않아야 한다는 단서조항이 첨부되어 있음.
- 통상 미허가된 의약품에 대해서는 의료보험에서 지불 보상이 불가능하나 희귀의약품 등 특별한 요청에 의한 의약품에 대해서는 질병기금기구 자문위원회(Sick Fund Council Advisory Committee)로부터 지불보상 대상 의약품의 선정에 대하여 자문을 받아서 의료보험회사가 지불여부를 결정하고 있음.

#### 다. 프랑스 및 유럽공동체의 희귀의약품 개발정책 방향

- 프랑스에서는 희귀의약품에 대하여 판매허가 이전에 치료에 사용할 수 있다는 혜택을 부여하고 있으나, 최근에 와서는 희귀의약품의 개발을 촉진하기 위하여 보다 강력한 재정적인 인센티브를 마련하고 있는 실정임.
  - 연구비에 대한 세금감면 혜택을 확장하고자 함. 현재는 비용 발생시점



에서 3년이 지난 후에 혜택을 받을 수 있으나, 향후 세금감면 해당분을 1년 이내에 제약회사로 상환될 수 있도록 조치를 강구하고 있음.

- 의료보험 상환대상 의약품 중 희귀의약품에 대해서는 세금을 부과하지 말아야 한다는 요구가 제기되고 있음.
  - 연구담당 행정부서나 여러 연구기관들(ANVAR, INSERM 등)로부터 제공되는 연구개발 보조금을 희귀의약품 개발분야에도 활용하도록 함.
  - 희귀의약품에 대한 판매허가 신청시에는 수수료를 면제함.
  - 희귀의약품 개발을 위해 필요한 인센티브를 계속적으로 제공하기 위하여 회사는 일정비율의 자금을 국가기금으로 상환해야 한다는 것 등이 제안되고 있음.
- 유럽공동체의 희귀의약품 개발 정책안에서는 희귀의약품으로 지정받은 의약품에 대하여 재정적·행정적 지원방안을 제안하고 있음.
- 희귀의약품의 판매허가후 10년 동안 독점적 시장권이 주어져야 함.
  - 유럽기금을 구축하여 희귀의약품의 연구개발 비용을 보조하고 특히 연구개발에 대한 세금을 공제하도록 함.
  - 희귀의약품 지정에 따라 판매수익을 올린 회사는 일정 비율의 보조금을 유럽기금에 상환하여 장래 희귀의약품의 개발을 촉진하도록 제시하고 있음.

#### 4. 한국에의 시사점

앞서 살펴본 주요국의 희귀의약품 관리정책은 기본 방향 및 목표에 있어서 우리나라와 차이가 있다. 우선 주요 선진국에서 희귀의약품 관련 법·제도를 마련한 것은 희귀질병 및 희귀의약품에 대한 연구개발을 활성화, 지원하기 위한 것인데 반해 우리나라에서는 수입을 통해 희귀의약품 공급을 보다 원활히 하는데 목적을 두고 희귀의약품 지정이 이루어지고 있다. 따라서 희귀의약품도 희귀질환 치료를 위해 “외국으로부터 긴급도입이 요구되는 의약품”(희귀의약품 지정에 관한 규정, 보건복지부 고시 제89-20호)으로 제한되어 있다.

희귀의약품 관련 규정에서 나타난 이러한 차이는 근본적으로 각국의 제약산업 발전수준과 밀접히 관련되어 있다. 즉, 세계적인 제약 선진국인 미국, 일본 등은 복지적 차원에서 민간기업이 투자하기 어려운 희귀질환 및 희귀의약품에 대한 연구개발을 국가가 지원하고 있는 반면에, 아직까지 국내에서 개발된 신약이 없



는 우리나라에서는 희귀의약품까지 국내 생산이나 연구개발을 기대하기는 현실적으로 어려운 것이다. 따라서 우리나라의 희귀의약품 관리규정은 이러한 현실을 인정한 상황에서 수입 외에는 별다른 공급통로가 없는 희귀의약품을 국내에 신속히 도입하기 위한 조치로 볼 수 있다.

또한 앞서 살펴본 바와 같이 주요국에서는 국내 유병환자수에 근거하여 희귀질환을 정의하고 있다. 그런데 우리나라 규정에서는 ‘대상질환자수가 많지 않은 것, 또는 국내 발병수가 적은 질병’ 등으로 모호하게 표현되어 있어 사실상 희귀질환에 대한 객관적인 기준으로 보기 어렵다. 이는 국내에서 희귀질환 자체에 대한 연구 및 역학조사가 제대로 이루어지지 못한데 근본적인 원인이 있다고 볼 수 있다. 이러한 문제와 함께 현재 우리나라 희귀의약품 지정기준에는 ‘연간수입실적이 미화 30만불 이하’인 것과 같이 금액상한조항이 포함되어 있어 비현실적이라는 지적이 있다. 특히 희귀의약품을 포함하여 의약품 개발에 소요되는 비용이 계속적으로 증가하고 있고 고가약도 늘어나고 있는 상황에서 금액에 따라 희귀의약품 지정, 재지정이 이루어지는 것은 재고해 보아야 할 것이다.

희귀의약품 개발정책은 제약산업의 발전수준 및 국가의 장기적인 의약품 수급정책을 고려하여 수립될 수밖에 없다. 이러한 측면에서 볼 때 우리나라는 아직까지 희귀의약품 연구개발 지원 부분에 정책의 우선 순위를 두기 어려운 환경에 있다. 그러나 희귀의약품은 수익확보의 어려움 때문에 사실상 제약기업을 통한 안정적인 공급을 보장하기 어려우므로 복지적 차원에서 국가는 적극적인 대책을 마련해야 하는 부분이다. 따라서 장기적인 관점에서 우리나라의 희귀의약품 관리정책도 희귀질환 및 희귀의약품에 대한 연구개발 지원하는 방향으로 전환되어 나가야 할 것으로 본다. 희귀질환 및 희귀의약품에 대한 정보교류 활성화도 매우 중요한 정책적 사항이다. 따라서 정부는 희귀의약품 공급업소, 병원, 환자사이에 희귀질환의 종류, 대상질환자수, 의약품 수입현황 및 국내재고량 등에 대한 정보교류체계 구축을 지원함으로써 희귀의약품 수급이 보다 효율적으로 이루어질 수 있도록 해야 할 것이다.