



이슈분석

Issue Analysis

미국의 희귀질환에 대한 의료 지원 정책 | 최은진

스웨덴의 보건의료·장기요양 재정 지출 효율화 사례 | 고숙자

현장 중심 역량 강화를 위한 영국 성인돌봄서비스 종사자 자격체계 | 어유경

고령자 대상 주거지원 정책: 영국과 일본을 중심으로 | 노현주, 강지원

미국의 희귀질환에 대한 의료 지원 정책¹⁾

Medical Support Policies for Rare Diseases in the United States

최은진(한국보건사회연구원 연구위원)

Choi, Eun Jin(Korea Institute for Health and Social Affairs)

희귀질환은 인구 중 발생 빈도가 매우 낮은 질환으로, 생명을 위협하거나 쇠약하게 만드는 특징이 있으며, 희귀질환을 정의하는 기준은 국가마다 약간 차이가 있다. 미국에서는 20만 명 미만의 질환자가 있는 질병으로 정의된다. 희귀질환 각각은 환자 수가 적으나 희귀질환의 종류는 7천 개에 이르며 그 수가 점차 증가할 것으로 전망된다. 미국은 1983년 희귀의약품법(Orphan Drug Act of 1983), 2001년 희귀질환법(Rare Disease Act of 2001) 등의 법제도를 마련하여 중앙정부 차원의 희귀질환 지원 조직을 만들었고, 희귀질환 치료를 위한 제약산업 지원, 레지스트리 연구·개발을 활발하게 추진하고 있다. 미국의 의료보장 체계는 중앙정부 차원의 의료보장 체계에 민간 보험이 참여하는 것이 특징이며, 희귀질환자는 소득 수준, 경제활동 유무, 장애 정도에 따라 의료 지원을 받을 수 있다. 어린이보험은 연방정부의 빈곤 소득 기준을 넘어서는 가정의 아동 희귀질환자를 지원하는 보험이다. 민간 시민단체인 NORD는 국가적 차원의 다양한 네트워킹을 하고 있으며, 환자와 가족의 다양한 요구를 지원하기 위해 정보 제공과 프로그램 안내를 하고 있다.

1. 들어가며

희귀질환은 인구 중 발생 빈도가 매우 낮은 질환으로, 생명을 위협하거나 쇠약하게 만드는 특징이 있다. 세계보건기구(WHO)에서는 거주자 1천 명 중 0.65~1명이 이환되는 질병 또는 상태로 정의하였으며, 인구 1만 명당 6.5~10명의 유병률로 정의된다. 희귀질환 질병 중 69.9%는 소아기 때 발생하며, 소아기와 성인기에 발생하는 경우는 18.2%, 성인기에만 발생

1) 이 글은 '희귀질환에 대한 다각적 지원방안 마련을 위한 미중측 수요조사연구'(최은진 외, 2021)의 내용을 일부 발췌하여 재구성한 것이다.

하는 경우는 11.9%이다. 세계 희귀질환 유병률은 2017년 세계 인구를 기준으로 할 때 인구 10만 명당 1.2명으로 추산된 바 있다(보건복지부, 2017). 세계적으로는 약 400백만 명의 희귀질환자가 있는 것으로 추정된다. 희귀질환으로 정의되는 기준은 국가마다 약간 차이가 있다. 미국에서 희귀질환은 20만 명 미만의 질환자가 있는 질병으로 정의된다. 2016년 기준 미국 전체로는 2,500만 명의 희귀질환자가 있다. 희귀질환은 상당수가 염색체 이상이 원인으로, 아동기에 발생하는 경우가 많다. 따라서 희귀질환은 진단 과정에서부터 많은 시간이 소요되며, 치료법이 없는 경우도 많아서 환자뿐만 아니라 가족과 사회 전체에 영향을 주게 되므로 사회보장 차원에서 의료보장의 요구가 많은 분야이다(Khoury & Yu, 2019). 주요 질병으로는 길랭·바레증후군, 헌팅턴병, 크론병, 뮤코지질증Ⅲ, 웨스트증후군, 레녹스-가스토증후군, 엔젤만증후군, 근디스트로피 등이 있다(U.S. Department of Health and Human Services, 2022).

희귀질환 각각은 환자 수가 적으나 희귀질환의 종류는 약 7천 개에 이르며, 연간 약 250개의 새로운 희귀질환이 밝혀지고 있어 그 수가 계속 증가할 것으로 전망된다. 희귀질환은 대부분 치료법이 없어서 환자와 보호자들이 신체적 고통 이상의 정서, 심리적, 경제적 부담을 안은 채 살아가고 있다(Yang et al., 2022).

2. 희귀질환에 대한 의료 지원 관련 법

가. Orphan Drug Act of 1983

1983년의 희귀의약품법(Orphan Drug Act of 1983)은 희귀의약품 개발을 촉진하는 세계 최초의 희귀의약품법(Orphan Drug Act)이다. 희귀의약품법은 희귀질환 관련 의약품 개발의 손익이 맞지 않아 제약기업들이 연구·개발을 회피함에 따라 희귀질환 약물 개발을 장려하려는 취지에서 제정된 법률이다. 연구·개발 단계부터 희귀의약품을 지정하여 직접적인 연구·개발비 지원, 조세 지원, 개발 상담 등 다양한 지원을 하고 있다(박실비아 외, 2013). 희귀의약품법에 의한 대상 질환은 미국 내 유병인구가 20만 명 미만인 질병이거나, 20만 명 이상이지만 의약품을 개발하는 데 드는 비용이 미국 내 판매를 통해 회수될 가능성이 없는 질환으로 정의된다(박실비아, 채수미, 이예슬, 2014). 희귀의약품법에 따라 미국 식품의약처(FDA: U.S. Food and Drug Administration)은 세금 공제(tax credits), 처방약 사용자에게 대한 수수료 면제, 보조금 및 연구

지원, 승인 후 7년간의 시장 독점(market exclusivity) 허용 등의 인센티브를 제공하게 되었다.

희귀질환의 치료와 질병 관리에 필요한 의료기기에 대하여 평가와 심사를 담당하는 FDA의 조직으로는 FDA 의약품연구평가센터(CDER: Center for Drug Research and Evaluation), 생물 의약품평가연구센터(CBER: Center for Biologics Evaluation and Research), 의료기기 및 방사능보건센터(CDRH: Center for Device and Radiological Health) 등이 있다(FDA, 2020).

희귀의약품에 부과되는 시장 독점 기간(7년)은 일반 신약에 부과된 5년보다 긴 것이며, 만일 희귀의약품 허가권자가 충분한 양의 의약품을 공급하지 못할 경우 제한된 기간인 7년이 경과하지 않아도 다른 시판 허가를 승인하였다. 1983년 이전까지 희귀의약품 지정을 받은 의약품은 10개에 불과하였으나, 제도 도입 시점 이후로 1,793개의 의약품이 개발되었으며, 그중 200여 개는 FDA 승인을 받았다(Seoane-Vazquez, Rodriguez-Monguio, Szeinbach, Visaria, 2008).

나. Rare Disease Act of 2001

미국에서 희귀질환 지원을 위한 국가 조직의 수립에 관한 법이 2001년에 제안되었고, 2002년 11월에 제정되었다. 이 법의 목적은 중앙정부에서 희귀질환에 대한 연구 지원과 정보 관리를 하는 법적 근거를 마련하는 데 있었다. 이 법의 주요 내용은 국립보건원(NIH: National Institute of Health) 산하 희귀질환 관리 조직(ORD: Office of Rare Diseases)의 희귀질환 관리에 대한 권한과 역할을 강화하고, 희귀질환자의 진단과 치료를 위한 정부 투자를 확대하며, 전문화된 지역센터(Specialized Research and Diagnostic Centers of Excellence for Rare Diseases)를 설립하여 희귀질환 연구와 교육 훈련을 위한 권한을 위임함으로써 연구·개발 업무를 수행할 수 있게 한 것이다. 당시에 이 법의 제정으로 ORD의 연간 예산은 두 배 가까이 증액되었다. 이 법의 제정으로 NIH는 희귀질환의 진단, 예방, 통제, 치료 등을 위한 임상연구를 지원하게 되었다. 또한 희귀질환자들이 질병을 진단받는 데 많은 시간이 소요되는 어려움을 해소하기 위하여 전문 센터에서 더욱 정확한 진단을 해 줄 수 있게 하였다. FDA의 희귀의약품 기금 프로그램을 확대하여 2002년 회계연도에 2,500만 달러를 지원한 것을 시작으로 매년 필요에 따라 조정하여 지원하는 근거를 마련하였다. 이러한 근거로 희귀질환에 대한 새로운 치료법을 위한 임상연구를 지원할 수 있게 하였다(Senate Report, 2001).

3. 희귀질환 의료 지원을 위한 중앙정부의 사업

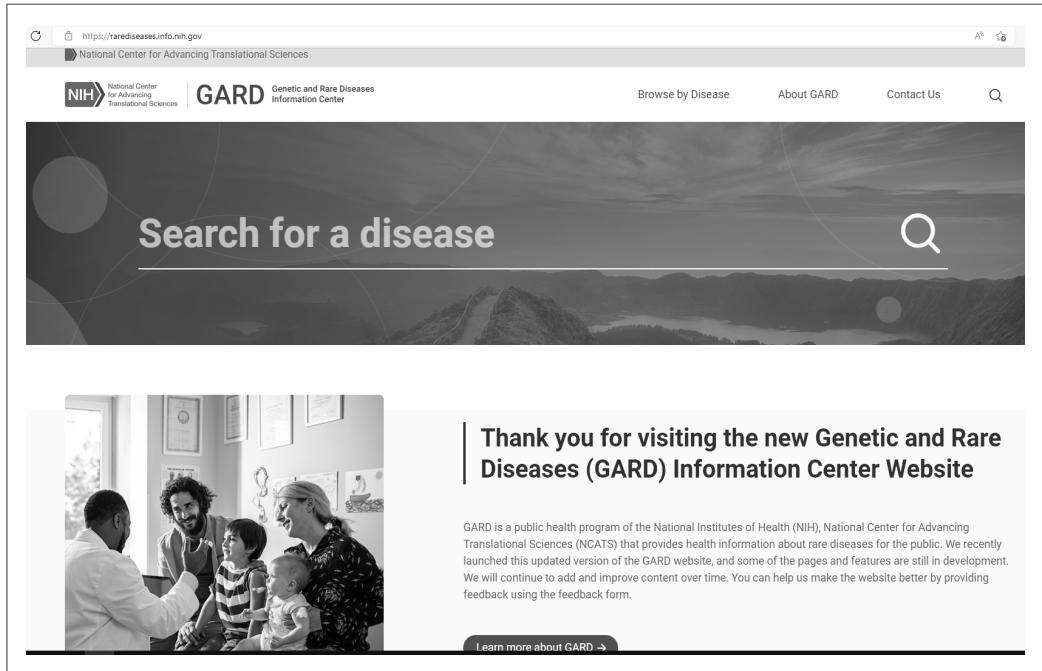
가. 국립보건원 산하 조직

미국에서 제정된 희귀질환법(2002)의 시행에 따라 2003년부터 미 국립보건원(NIH) 산하의 희귀질환연구(ORDR: Office of Rare Diseases Research) 조직에서는 10개 희귀질환의 임상연구 네트워크 사업(RDCN: Rare Diseases Clinical Network)을 시작하였다. 2021년 현재 200개가 넘는 희귀질환에 대한 연구를 진행하고, 희귀질환 연구의 격차를 해소하기 위하여 임상연구 지원, 공동 연구 촉진, 연구 등록, 데이터 공유 등의 업무를 수행하고 있다. 2014년부터 의과학자 및 여러 분야의 전문가로 구성된 컨소시엄을 구성하고, 환자 그룹 대표와 협력하여 임상연구를 진행하고 있다(최은진 외, 2021).

2002년 설립된 유전 및 희귀질환 정보 센터(GARD: Genetic and Rare Diseases Information Center)에서는 영어와 스페인어로 지원 정보를 제공한다. GARD의 운영은 NIH 산하의 국립중개과학추진센터(NCATS: National Center for Advancing Translational Sciences)에서 담당한다. NCATS에서는 환자의 질병 진단과 치료 접근이 빠르게 이뤄지도록 지원하는 기능을 담당한다. 지역사회에서 희귀질환의 진단을 제대로 받는 것이 어려워 많은 시간을 소비하게 되는데, 이 시간을 줄이기 위하여 전자의료기록을 활용하는 등 다양한 방안을 연구한다. 이 조직은 질병 전문가뿐만 아니라 질병의 옹호기관과 민간 회사 등도 참여하는 형태인 것이 특징이다(NCATS, 2022).

GARD에서는 희귀질환 질병에 대한 데이터를 수집, 엄선하는 과정을 담당한다. National Library of Medicine's Unified Medical Language System(UMLS)을 사용하여 희귀질환 질병의 종류별로 해당하는 군집을 조성하는 일이 포함된다. 희귀질환 진단에 필요한 유전자 검사와 관련해서는 National Center for Biotechnology Information의 데이터베이스 'MedGen'을 활용한다. 또한 연방정부 및 주정부 차원에서 권고하는 신생아 스크리닝에 필요한 정보를 관리하기 위하여 the National Library of Medicine's Newborn Screening Coding and Terminology Guide의 데이터를 활용한다. 희귀질환에 대한 건강 정보의 내용을 개발하기 위해 질병의 진단 관련 자료와 헬스 리터러시 가이드를 활용한다(GARD, 2021a).

그림 1. 미국 GARD(Genetic and Rare Diseases Information Center) 홈페이지



자료: GARD. (2021b). Genetic and Rare Disease Information Center Website. Retrieved from <https://rarediseases.info.nih.gov/> 2022. 5. 16.

나. FDA의 희귀의약품 지원 정책

앞서 언급한 바와 같이 1983년 제정된 희귀의약품 법령에 따라 FDA는 희귀의약품 공급을 위하여 회사에 대한 인센티브를 다양하게 제공하고 있고, 희귀질환 의료제품 보조금사업(Orphan Product Grants Program)으로 희귀 증상에 대한 제품 개발을 후원하고 있다. 생명을 위협하고 신체 기능을 떨어뜨리는 질환으로서 치료 수단이 없는 경우 시판 허가가 이루어지기 전 임상 시험 단계(IND: Investigational New Drug)에 있는 의약품을 치료 목적으로 사용할 수 있도록 허용해 주는 접근성 확대 프로그램을 운영하고 있다. 희귀의약품의 약 50%가 메디케어 파트D를 통해 의료보험 혜택을 받고 있으며, 총 의약비용의 규모와 약의 혁신성에 따라 환자가 부담하는 의약비용의 부담률에 차이를 두고 있다(최은진 외, 2021). 2017년 6월 미국 FDA는 희귀질환의약품 현대화 계획(Orphan Drug Modernization Plan)을 추가로 발표하면서 모든 신규 희귀질환의약품 지정 요청을 90일 이내로 검토하도록 하였다. FDA는 전문가로 구성된 특별팀을 구성하여 적시 대응을 보장하고, 담당 부서와의 공동 검토를 통해 효율성을 높이는 것을 계획하였

다. 또한 FDA는 환자 참여와 협력을 위하여 민간 단체인 국가희귀질환단체(NORD: National Organization for Rare Disorders)와 공동으로 환자의 경험을 직접 듣고 반영할 수 있는 기회를 제공하고 있다(FDA, 2020).

4. 메디케이드 제도에서의 희귀질환 의료 지원 정책

가. 메디케이드 제도의 개요

미국에는 보편적인 의료보장이 없으나, 65세 이상 노인과 장애인 등에 대한 메디케어, 일정 소득 미만의 저소득층에 대한 메디케이드가 공존하는 체계가 있다. 메디케어는 급여의 종류와 관리 방식에 따라 네 가지로 구성되어 있다. 메디케어 파트A는 입원서비스에 대한 보장으로 병원 입원, 전문 요양시설, 호스피스 및 가정 방문 진료 등을 포함하며, 대상자가 보험료 지불을 하지 않는다. 메디케어 파트B는 외래진료비와 예방서비스, 일부 의료기기를 포함하는 선택형 제도이며, 가입을 원하는 대상자가 보험료를 일부 지불해야 한다. 메디케어 파트C는 건강관리를 포함하는 서비스로 연방정부가 승인한 민간 보험회사가 운영한다. 연방정부의 메디케어 재정과 개인이 부담하는 추가 부담료의 재정으로 운영하는 형태이다. 메디케어 파트D는 외래 처방약을 급여 대상으로 하는 선택형 제도로 대상자가 보험료를 일부 지불해야 한다. 메디케이드의 대상 기준은 소득 기준에 의한 범주적 필요군과 의학적 상태에 따른 의학적 필요군으로 구분한다. 그리고 무보험 상태인 사람들을 대상으로는 결핵, 유방암 등 특수집단으로 구분하여 관리한다. 인구집단별로는 아동, 성인, 장애인, 노인 등으로 구분된다. 메디케이드는 입원과 외래, 예방적 서비스 및 장기요양서비스 등 대부분의 기본적인 의료서비스를 제공한다. 미국의 주마다 부가적으로 제공하는 서비스가 있어서 실제 급여 내용은 다양하다고 할 수 있다(박지용, 2013).

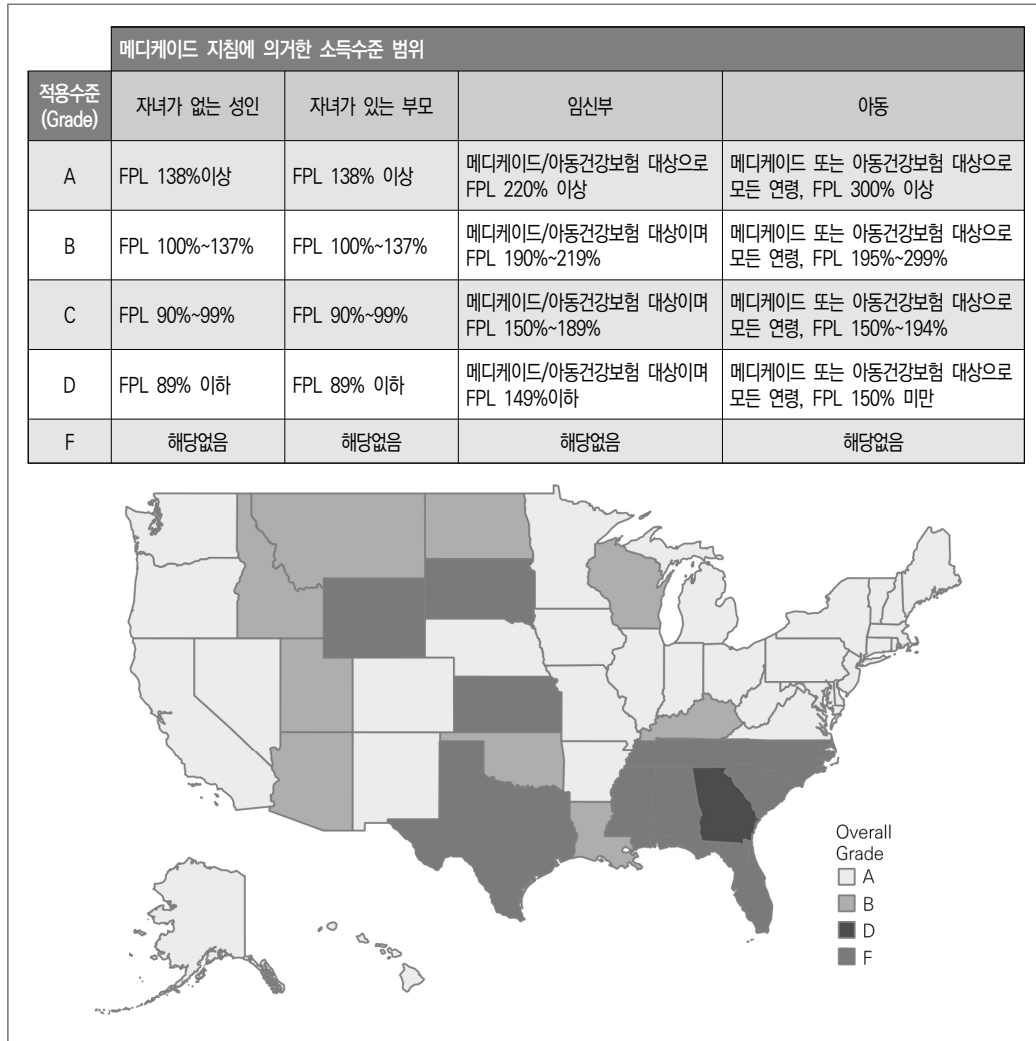
메디케이드는 연방정부와 주정부가 파트너십으로 운영하는 프로그램이며 정해진 기준에 따라 보건의료서비스를 제공한다. 주정부의 역할이 큰 정책으로, 메디케이드 프로그램은 주마다 다른 양상을 보이는 특성이 있다. 희귀질환자는 상당수가 의료 지원을 받기 위해 메디케이드를 신청하게 된다. 2021년 5월 기준 7,580만 명의 미국인이 메디케이드 프로그램으로 지원을 받고 있다(NORD, 2021a).

나. 메디케이드의 희귀질환자 지원 프로그램

미국의 희귀질환자들에게는 메디케이드를 통한 의료 지원이 많은 역할을 한다. 일반인의 경우 연방정부의 빈곤 수준 133% 미만이면 메디케이드의 대상이 된다. 소득 수준 상한선을 넘으면 지역사회보건센터를 통해 의료서비스를 받을 수 있다. 30세 미만에 대해서는 일시적인 상해를 당한 경우 재난적 의료보장을 지원할 수도 있다. 연방정부의 빈곤 수준 100~400%는 프리미엄 세액공제 선지급이 있는 시장 계획(APTC: Marketplace plan with advance payments of the premium tax credit)의 대상이 될 수 있다. 돌봄이 필요한 아동의 부모, 자녀가 없는 성인, 임신부, 미성년 아동 등에 대한 메디케이드 지원이 가능하며, 주별로 소득 수준의 상한선이 다르다(HealthCare.gov, 2022a). 2010년의 건강보험개혁법(ACA: Affordable Care Act)로 특정 소득 상한선을 없애고, 최소 빈곤 기준을 138% FPL(Federal Poverty Level, 연방정부 빈곤 기준)로 정한 바 있다. 예를 들면 2021년 기준으로 138% FPL은 연간 1,774달러에 해당한다. 그러나 2012년 미국 대법원의 부적합 판결에 따라 최소 기준을 수용하면서 이전에 급여 대상이 아니었던 아동 없는 어른까지 범위를 확장하는 주정부도 생겨났다. 이러한 소득 수준의 확장 개념으로 많은 희귀질환자가 혜택을 받을 수 있게 되었다.

민간시민단체인 NORD에서는 희귀질환자를 위하여 각 주별 지원대상이 될 수 있는 소득수준의 범위 정보를 웹사이트를 통하여 제공하고 있다. [그림 2]와 같은 분류기준에 따라 대상인 구집단은 첫째, 아동을 돌봐야 하는 부모 둘째, 아동이 없는 어른 가정, 셋째, 임신부, 넷째, 아동(CHIP대상아동 포함)의 경우 등으로 구분한다. 예를 들어 자녀가 없는 성인 이거나 자녀가 있는 부모의 경우 연방정부 빈곤수준(Federal Poverty Level: FPL)의 138% 또는 그 이상인 주에서는 A등급을 받는다. FPL의 100%~137% 기준을 가진 주에서는 B 등급을 받는다. FPL의 90%~99% 기준을 가진 주에서는 C등급을 받을 수 있다. FPL의 89% 또는 그 이하의 기준을 가진 주에서는 D등급을 받을 수 있다. F등급은 급여대상이 아닌 경우에 해당하며 다른 민간 부분에서 보험지원을 받을 수 있도록 해야 한다(예를 들면 Marketplace savings). NORD에서는 주별로 다른 메디케이드 프로그램으로 인한 불이익으로부터 희귀질환자를 보호하는 프로그램을 운영한다(NORD, 2021a).

그림 2. 메디케이드 지원 범위와 주별 현황



자료: NORD (2021a) <https://rarediseases.org/policy-issues/medicaid-eligibility/> 2022. 4. 20. 인출.

다. 아동 건강보험 프로그램

아동 건강보험 프로그램(CHIP: Children's Health Insurance Program)은 메디케이드 소득 수준 이상의 소득이 있는 가족의 아동을 지원하기 위한 프로그램이다. 주정부에 따라 자체적인 인정 기준이 있으며, 임신부 지원을 포함하는 주도 있다. 연방정부 빈곤기준(FPL)의 200~325%의 범위로 주별로 다르다. 2021년 5월 기준으로 680만 명의 아동이 이 프로그램의 혜택을 받고 있다.

CHIP에서 지원하는 공통적인 프로그램은 정기검진, 예방접종, 의사 방문, 처방, 치과 및 안과 진료, 입원 및 외래진료, 엑스레이 및 임상검사서비스, 응급의료서비스 등이다 (HealthCare.gov, 2022b).

라. SSDI 의료비 지원

사회보장장애보험(SSDI: Social Security Disability Insurance)에서는 희귀질환을 포함하여 메디케이드를 통한 의료비 지원을 한다. 저소득층은 기본 비용, 초과 비용 부담을 경감받게 된다. SSDI의 자격 요건은 사실상 경제활동(substantial gainful activity)에 참여할 수 없는 신체적·정신적 상황이 1년 이상 지속되거나, 사망에 이를 수 있는 상황에 놓인 65세 이하의 인구이다. 사회보장청(SSA: Social Security Administration)은 특별수당사업(Compassionate Allowance Initiative)으로 SSDI 자격에 25개 희귀질환과 25개 암을 포함했으며, 2010년에는 희귀질환을 포함하여 38개 질환군을 추가하였다. 희귀의약품의 약 50%가 메디케어 파트D를 통해 의료보험 혜택을 받고 있으며, 총의약비용의 규모와 약의 혁신성에 따라 환자가 부담하는 의약비용의 부담률에 차이를 두고 있다 (United States Government Accountability Office, 2017).

5. 민간 환자 조직 NORD의 활동과 역할

NORD는 미국의 대표적인 희귀질환자 시민단체이다. 미국에서 희귀질환으로 고통을 겪는 환자와 가족의 시민단체인 NORD는 1970년대부터 결성되어, 희귀질환 치료를 지원하는 기초적인 법률로서 희귀의약품법(Orphan Drug Act of 1983)을 제정하는 데 도구적인 역할을 하였다 (NORD, 2021b). 300개의 환자 단체가 있고, 50개 주에 걸쳐 1만 5천 개의 희귀질환액션(Rare Action)네트워크를 가지고 있다. 질병의 진단, 치료를 위한 교육, 옹호, 연구, 서비스 등을 지원한다. 의료적 치료를 위한 재정 지원, 보험 지원, 질병 진단 지원, 전문적 치료를 위한 이동 지원 등을 포함한다. 또한 다른 재정 지원 등 관련 자원에 대한 정보와 링크를 제공한다. 1987년부터 구명(救命)(life-saving) 또는 생명유지에 필요한 의약품(life-sustaining medication)을 구할 형편이 안 되는 환자를 지원해 오고 있다.

NORD는 희귀질환자와 돌보는 사람, 의료 전문가를 위하여 1,200여 종의 데이터베이스를 제공한다. 이 데이터베이스에 포함되지 않은 질병의 환자 단체로부터 새로운 정보를 받아

지속적으로 업데이트를 한다(NORD, 2021c). 권리 옹호 차원에서는 정부의 희귀질환 관련 연구비 지원 확대 요구, 희귀의약품에 대한 법 이행을 감시하는 활동을 한다. 일반인과 의료 전문가를 대상으로 교육 프로그램, 희귀질환 및 희귀의약품 관련 회의 개최 등을 추진한다. 환자를 지원하기 위하여 의약품 지원 사업, 보험료 지원 사업, 임상시험 참여 지원 사업 등을 하며, 희귀질환 환자 단체의 활동을 지원한다. 연구 지원 측면에서는 새로운 치료법 개발을 위한 연구비를 지원하고, 국제협력을 위해 유럽희귀질환기구를 포함한 국제 단체와 네트워크를 유지하고 있다(고정애, 조수진, 이요셉, 최연미, 2016).

환자와 환자를 돌보는 돌봄제공자(caregiver)를 위해 다양한 정보를 제공한다. 질환 정보, 유전자 치료 정보, 희귀의약품 정보, 임상시험 정보 등이 있다. NORD 희귀질환최우수센터(CoE: Rare Disease Centers of Excellence)에서는 미국 전역의 임상 전문가 팀을 형성하게 해 주고 특화된 전문적 질병 관리 방안을 연구하게 한다. 특히 미충족 의료 요구를 파악하기 위하여 의학 전문가들이 진단을 빠르게 할 수 있게 하며, 최우수 진료 사례를 확보하고 지식을 공유할 수 있게 한다. 환자들은 전국적으로 31개의 지정 센터에 접근할 수 있다(NORD, 2021d).

2015년 NORD는 주정부 리포트카드(State Report Card) 프로젝트를 시작하여 각 주에서 희귀질환자를 지원하는 정책을 평가하고 정보를 제공하고 있다. 정책 평가의 분야는 메디케이드 소득기준에 따른 가입기준 현황, 의료적 영양지원, 신생아 건강검진, 비보험 의약품비용지원, 주정부의 메디케이드 프로그램에서 환자 보호현황, 단계별 치료요법지원, 원격의료 등이다. 특히 코로나19 방역 기간에 원격진료에 대한 정보 제공으로 희귀질환자들이 전문적인 의료서비스를 원격으로 받을 수 있게 함으로써 장거리 이동의 부담을 줄일 수 있게 하였다(NORD, 2020).

환자 중심으로 질병을 보조하는 프로그램을 1987년부터 운영하고 있는데, 생명 유지에 필요한 의약품 공급 및 지원, 의료보험 재정의 공동 급여 및 프리미엄 보조, 진단 지원, 임상시험을 위한 이동 지원, 질병별 전문가 상담 지원 등이 있다. 메디컬러트재단(MedicAlert Foundation)과 협업하여 응급 상황의 희귀질환자를 보호하는 프로그램과 장비를 운영하고 있다(NORD, 2021e).

6. 나가며

이 글에서는 미국의 희귀질환자에 대한 의료적 지원 정책을 중심으로 살펴보았다. 희귀질환에 대한 의료적 지원을 위하여 연방정부의 NIH에서는 희귀질환 임상연구·개발 및 질병의 진단 지원, FDA에서는 희귀의약품 연구·개발 및 공급을 촉진하기 위한 인센티브 정책 등을 추진하고 있다. 중앙정부에서는 희귀질환의 진단과 치료에 대한 임상연구를 지원하여 민간 제약회사들이 희귀의약품을 개발하고 공급할 수 있는 여건을 마련하는 데 주력하고 있다. 따라서 중앙정부는 질병의 치료와 접근성 향상에 중점을 두고 있다고 할 수 있다.

의료보장제도는 메디케이드를 통해 소득 수준에 따라 주정부별로 지원을 하는 것이 주된 의료급여이다. 희귀질환 아동의 가정에 대해서는 CHIP, 경제활동을 할 수 없는 사람을 대상으로는 SSDI 정책 등을 통해 공공 부문의 지원이 이루어지고 있었다. 메디케이드의 특성상 주별로 소득 수준에 따른 지원 범위가 다르기 때문에 민간 조직인 NORD에서는 주별 평가 정보를 제공하고 있으며, 다양한 지원 프로그램을 공급하여 희귀질환자와 가족의 어려움을 줄이기 위해 돕고 있다.

미국의 희귀질환에 대한 경제적 부담 연구에서 건강보험으로 지원되지 않는 부분에 대한 요구도가 높게 나타난 바 있는데, 임상시험, 대체요법, 일반 의약품, 치과 수술 등이 이에 해당하였다(Yang et al., 2022). 희귀질환의 특성상 치료약이 없거나 치료법이 없는 경우가 많기 때문에 공공 정책을 통한 의료보험 외에 추가 지원해야 하는 분야가 있다. 또한 질병별로 환자의 수가 적기 때문에 다양한 요구도를 충족할 수 있는 대책이 필요하다. 이를 위해 환자 그룹에서 시작된 시민단체의 역할이 큰 것이 특징이다. NORD에서는 환자와 환자 가족을 위하여 질병에 따라 다양한 의료적 요구도를 지원하기 위한 전문가 단체, 민간 기금과 협업하여 운영하며 정부의 정책에 대한 희귀질환옹호에 앞장서는 역할을 하는 것이 특징이다.

참고문헌

- 고정애, 조수진, 이요셉, 최연미. (2016). *희귀질환 건강보험 보장확대 방안연구*. 원주: 건강보험심사평가연구원.
- 박실비아, 채수미, 이예슬. (2014). *국내외 희귀의약품 개발 및 환자 지원제도 연구*. 서울: 한국희귀의약품센터, 한국보건사회연구원.
- 박실비아, 채수미, 박은자, 주민희, 구현민, 유원곤. (2013). 희귀의약품 제도의 국가별 비교 연구. *보건사회연구*, 33(2), 525-548.
- 박지용. (2013). 미국의 의료보장체계와 개혁의 모색. (최신)외국법제정보. 2013-3, 68-80.
- 보건복지부. (2017). *희귀질환 진단·치료·관리의 체계화를 위한 로드맵 마련: 제1차 희귀질환관리 종합계획 발표*. 2017. 12. 28 보도자료.
- 최은진, 박실비아, 채수미, 서재희, 강혜리, 웅열여, 문석준. (2021). 희귀질환에 대한 다각적 지원방안 마련을 위한 미충족 수요조사연구. 세종: 한국보건사회연구원, 오송: 질병관리청.

-
- FDA. (2020). *Rare Diseases at FDA*. Retrieved from <https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda> 2022. 5. 10.
- GARD. (2021a). *About GARD*. Retrieved from <https://rarediseases.info.nih.gov/about> 2022. 5. 16.
- GARD. (2021b). *Genetic and Rare Disease Information Center Website*. Retrieved from <https://rarediseases.info.nih.gov/> 2022. 5. 16.
- HealthCare.gov. (2022a). *Medicaid expansion & what it means for you*. Retrieved from <https://www.healthcare.gov/medicaid-chip/medicaid-expansion-and-you/> 2022. 5. 16.
- HealthCare.gov. (2022b). *The Children's Health Insurance Program(CHIP)* Retrieved from <https://www.healthcare.gov/medicaid-chip/childrens-health-insurance-program/> 2022. 5. 16.
- Khoury, M. J. & Yu, W. (2019). *Introducing the Rare Diseases Genomics and Precision Health Knowledge Base*. Centers for Disease control and Prevention. Retrieved from <https://blogs.cdc.gov/genomics/2019/04/04/introducing-the-rare-diseases/>
- NCATS. (2022). *About NCATS* Retrieved from <https://ncats.nih.gov/about/overview> 2022. 5. 16.
- NORD. (2020). *Ensuring Access to Telehealth for Rare Diseases*. Retrieved from <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/10/NRD-2098-RareInsights-Telehealth-Report-1.pdf>
- NORD. (2021a). *Medicaid Financial Eligibility* Retrieved from <https://rarediseases.org/policy-issues/medicaid-eligibility/> 2022. 4. 20.
- NORD. (2021b). *History of Leadership* Retrieved from <https://rarediseases.org/about/what-we-do/history-leadership/> 2022. 5. 10.
- NORD. (2021c). *Rare Disease Database* Retrieved from <https://rarediseases.org/for-patients-and-families/information-resources/rare-disease-information/> 2022. 5. 16.
- NORD. (2021d). *Committing to Care, Access, Equity and Research: NORD Announces 31 Rare Disease Centers of Excellence* Retrieved from <https://rarediseases.org/committing-to-care-access-equity-and-research-nord-announces-31-rare-disease-centers-of-excellence/> 2022. 5. 16.
- NORD. (2021e). *Home/For Patients and Families/Patient Assistance Programs* Retrieved from <https://rarediseases.org/for-patients-and-families/help-access-medications/patient-assistance-programs-2/#section-1> 2022. 6. 10.
- RDCN. (2019). *About us* Retrieved from <https://www.rarediseasesnetwork.org/about> 2022. 5. 10.
- Senate Report. (2001). *S. Rept. 107-129 – RARE DISEASES ACT OF 2001*. Retrieved from <https://www.congress.gov/congressional-report/107th-congress/senate-report/129/1> 2022. 5. 16.
- Seoane-Vazquez, E., Rodriguez-Monguio, R., Szeinbach, S. L., & Visaria, J. (2008). Incentives for orphan drug research and development in the United States. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 3, 33 doi:10.1186/1750-1172-3-33
- U.S. Department of Health and Human Services. (2022). *Rare Disease Day 2022: The Evolving Impact of Genomics and Precision Health* Retrieved from <https://blogs.cdc.gov/genomics/2022/02/28/rare-disease-day-2022/> 2022. 5. 10.
- United States Government Accountability Office. (2017). *SSA's Compassionate Allowance Initiative: Improvements Needed to Make Expedited Processing of Disability Claims More Consistent and Accurate*. Retrieved from <https://docviewer.nanet.go.kr/reader/viewer>
- Yang, G., Cintina, I., Pariser, A., Oehrlein, E., Sullivan, J., & Kennedy, A. (2022). The National economic burden of rare disease in the United States in 2019. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17, 163. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02299-5>