

# 희귀질환자와 보호자의 미충족 의료수요에 대한 탐색적 분석

최은진<sup>1\*</sup> | 박실비아<sup>1</sup> | 채수미<sup>1</sup> | 옹열여<sup>1</sup> | 강혜리<sup>1</sup> | 문석준<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 한국보건사회연구원

\* 교신저자: 최은진 (eunjin@khasa.re.kr)

## 초 록

희귀질환자와 보호자의 미충족 의료수요의 영향요인을 탐색적으로 분석하는 데 연구의 목적이 있다. 자발적인 참여 기반 온라인 조사 결과 응답자는 총 456명으로 희귀질환자 본인 185명, 보호자 271명이었다. 응답된 희귀질환은 155개였다. 등록장애인 현황은 응답환자 본인은 20.5%, 보호자가 대리응답한 희귀질환자에서는 66.1%였다. 미충족 의료수요의 영향력을 보기 위한 회귀분석에 사용한 종속변수는 삶의 질, 독립변수는 환자의 장애 여부, 교육 수준, 경제활동, 가정의 소득 수준, 연간 의료이용량, 미충족 의료수요의 변수 등이었다. 통계적 유의성 확인을 위하여 상관분석, 분산분석, 다변량 회귀분석을 수행하였다. 치료가 안 되는 어려움과 치료약이 없는 고통, 의료비 부담의 호소가 컸다. 등록장애 유무에 따른 의료비에 유의한 차이가 있었다. 보호자는 대부분 장애가 있는 어린 환자를 간병하는 부모였기에 치료정보와 재활치료에 대한 수요가 큰 것으로 파악되었다. 미충족 의료수요는 주관적 건강과 삶의 질에 유의한 변수인 것을 확인하였고, 가정의 소득 수준과 통계적으로 유의한 상관관계가 있었다. 사회경제적 지원, 정보 접근성 강화, 가족상담이 필요하다.

**주요 용어:** 희귀질환자, 보호자, 미충족 의료수요, 장애

## 알기 쉬운 요약

**이 연구는 왜 했을까?** 희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환을 의미하며 「희귀질환관리법」에 의거해 정해진 절차와 기준에 따라 공고된 질환이다. 희귀질환의 특성상 종류는 많고 환자 수가 매우 적어 사각지대에 놓이기 쉽다. 희귀질환자에 대한 미충족 의료요구와 사회경제적 어려움에 대하여 정책적 관심이 필요하다.

**새롭게 밝혀진 내용은?** 희귀질환자는 치료약이 없고 치료가 안 되는 고통과 의료비 부담이 컸고, 등록장애인일수록 본인부담의료비와 미충족의료 경험이 많았다. 희귀질환자 본인의 경우 경제활동은 삶의 질을 향상시키는 데 중요한 요인이었다. 보호자가 돌보는 미성년 질환자에서 재활치료 비용이 높았고, 이에 따른 경제적 지원이 더 필요함을 알 수 있었다.

**앞으로 무엇을 해야 하나?** 희귀질환의 종류와 특성에 따라 질병의 증증도가 다르기 때문에 각각적인 수요를 파악하여 환자와 가족을 위한 맞춤형 도움이 필요하다. 장애와 질병으로 인한 복합적인 부담을 덜어주기 위한 의료적, 사회적 지원을 확대하고 강화할 필요가 있다.

본 연구는 질병관리청의 2021년 정책연구용역과제인 '희귀질환에 대한 다각적 지원 방안 마련을 위한 수요조사 연구'에서 조사된 자료를 기반으로 작성된 것임.

- 투 고 일: 2022. 01. 28.
- 수 정 일: 2022. 04. 07.
- 게재확정일: 2022. 04. 12.

# I. 서론

## 1. 연구의 필요성

### 가. 희귀질환의 현황 및 연구의 필요성

희귀질환은 질병에 대한 정보가 없거나 거의 알려져 있지 않고, 인구집단에 대한 공통된 정보가 거의 없어 보건학적 연구가 부족한 상황이다. 희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환을 의미하며 「희귀질환관리법」 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 공고된 질환이다. 극희귀질환은 독립된 질환으로서 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 상병코드가 없는 질환이다. 기타 염색체이상질환은 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체이상(염색체결손, 중복 등) 질환으로 별도의 상병코드가 없으나 증상이 아닌 질환으로 규정하는 희귀질환을 의미한다(질병관리청, 2021).

희귀질환의 80% 이상 정도는 유전이나 선천성 질환으로 아동기에 발병하는 경우가 많고 치료제가 개발되어 있지 않거나 희귀의약품이 있어도 고가여서 사용의 접근이 떨어지고, 질병의 특성상 치명적이거나 장애를 초래하여 경제적인 부담이 많은 질환이다(질병관리청 웹사이트, 2022)

질병관리청에서는 2019년부터 희귀질환자 통계를 생산하고 있다. 2019년 희귀질환 통계 기준은 보건복지부 공고 희귀질환 926개 중에서 신규 발생자 수는 총 55,499명이었고 질환의 개수는 636개였다. 이 중 희귀질환은 619개, 극희귀질환 98개, 기타 염색체 이상질환이 19개 등이었다(질병관리청, 2020).

2020년 희귀질환자 통계는 보건복지부 공고 희귀질환 1,014개 질환을 대상으로 하여 산출되었고, 신규발생자 수는 52,069명이었다. 질환개수는 691개로 증가하였다. 희귀질환은 520개, 극희귀질환은 138개, 기타염색체 이상질환이 33개 등이었다(질병관리청, 2021).

희귀질환에 대한 정책연구는 2015년 「희귀질환관리법」 제정 전후의 정책적 상황변화로 크게 달라진 양상을 보인다. 2015년 12월 「희귀질환관리법」이 제정되었고, 희귀질환의 정의, 희귀질환관리체계, 희귀질환관리사업, 희귀질환전문기관 지정, 의약품 개발 지원 정책 등에 대하여 구체화하였다. 「희귀질환관리법」 제정 이전에는 희귀난치성질환으로 분류되

어 있었으나 법 제정 이후 희귀질환으로 별도로 통계관리가 가능하게 되었고, 2019년부터 희귀질환통계가 통계청 승인통계로 공식 생산되었다.

정부에서는 2017년 제1차 희귀질환관리종합계획(보건복지부, 질병관리본부, 2017)을 수립하여 2021년까지 희귀질환 관리와 주요 과제의 시행계획을 구체화한 바 있다. 여기에는 희귀질환 보장성 강화를 위한 과학적 근거 마련, 진단, 치료관리 기반 구축, 진단 및 치료 지원 확대, 희귀질환 극복을 위한 연구개발 지원 강화 등이 있었다. 희귀질환관리 근거 마련의 목표로서 희귀질환 등록통계체계를 확보하고, 질환(군)별 실태조사, 근거 기반의 희귀질환정책 개선과제 발굴 등의 과제를 포함하였다. 그러나 희귀질환의 종류가 많고 질환별 환자가 적기 때문에 공통적인 보건학적 연구를 하는 경우가 매우 드물고 개별 질환에 대한 임상연구가 대부분이다. 따라서 희귀질환자와 가족의 사회적 의료적 수요에 대한 연구가 매우 적은 상황이다.

### 나. 희귀질환에 대한 연구 동향

고광필(2018)의 연구에서 국내 관리 대상 희귀질환의 의료적, 사회경제적 현황을 분석하였고, 의료비 지원사업 지원체계개선 방안, 희귀질환 등록통계사업 활용 가능성 평가에 대한 연구를 하였다. 의료비 지원사업 대상자 1만 3천 명 중 1,705명 참여한 모바일 설문조사 결과를 분석하였다. 희귀질환 관련 의료비 지원 확대에 대한 요구가 컸다. 정부 정책적 차원에서는 생활경제적 지원에 대한 요구가 컸다. 당시의 연구에서는 희귀질환 의료비 지원사업에 대한 정보를 시의적절하게 알려줄 수 있는 방안이 중요하였다. 소득 지원 방안에서는 장애인등록, 활동보조인 지원 등의 확대를 제안하였다.

박종혁(2016)의 연구에서는 헬프라인 및 거점병원 만족도 조사 결과, 요약장애 및 동반질환의 증증도에 따라 의료이용이 증가하는 것으로 나타났다. 의료비 지원사업 대상자와 비대상자의 격차가 증가함을 확인하였다. 소득계층 간 이동은 크지 않은 것으로 나타났다. 질적연구 결과 환자와 보호자 상담 및 정보 서비스 요구도가 컸다. 직장과 사회활동 단절, 의료비 외 사각지대 서비스 요구가 큰 것으로 보고되었다.

희귀의약품 관련 환자 접근성 확보, 재정부담완화, 정보제공에 대한 방안 연구가 있었다. 희귀질환자 의약품 이용 현황 질적조사(심층면접조사) 결과 진단과 적절한 치료제를 찾기가

지 복잡하고 긴 과정을 거치고 있는 것으로 나타났다. 질병으로 인하여 환자 본인이나 보호자의 경제활동 제한이 많아 재정부담 가속화 등 요인이 있는 것으로 보고되었다(박실비아, 채수미, 이예슬, 2014).

## 2. 연구의 목적

희귀질환에 대한 공식적인 통계와 정책적 관리가 시행된 연혁이 얼마 되지 않아서 희귀질환자의 의료적 사회적 특성과 수요에 대한 연구가 매우 적은 상황에서 본 연구를 추진하게 되었다. 희귀질환의 질병종류는 많으나 질환별 인구가 적어서 연구 대상자를 찾는 것도 매우 어렵다. 희귀질환의 희소성으로 인해 질병을 앓고 있는 인구집단과 그 가족은 어려움이 있어도 목소리를 내기 어렵다. 따라서 본 연구에서는 희귀질환자와 보호자가 경험하는 미충족 의료수요를 탐색적으로 분석하여 사회경제적 영향요인을 파악하는 데 목적이 있다.

## II. 연구 동향

### 1. 미충족 의료수요에 대한 개념과 영향요인

미충족 수요는 질병의 예방 및 치료에 필요한 의료서비스를 받지 못한 상태를 의미하기도 하지만 의료서비스를 필요로 하는 미충족의료수요와 돌봄을 필요로 하는 돌봄의 수요로 세분화하여 미충족 수요로 설명하기도 하였다(박금령, 최병호, 2018). OECD의 국제조사에서 활용되는 미충족의료수요의 개념은 의료서비스 제공기관으로의 이동거리, 대기시간, 비용 등 경제적 이유로 필요한 치료를 받아야 하지만 받지 못하는 것을 의미한다(OECD, 2020; 한상윤, 남석인, 2021에서 재인용).

미충족 의료수요를 조사할 때 준거기간은 보통 1년으로 정하고 있다. 미충족의료의 영향요인으로는 개인의 주관적 건강, 삶의 질, 민간의료보험 유무, 개인의 의료적 민감도, 사회경제적 요인 등이 포함된다(박유경, 2019).

미충족 의료에 대한 연구에서 Anderson의 사회행동모형을 많이 사용하고 있는 경향이 있다고 보고되고 있다(김용득, 2020). 이 모형에서는 의료서비스의 욕구에 대한 소인요인, 가능요인, 자원요인 등을 포함한다. 소인요인은 선행요인이라

고도 해석하기도 하는데, 성, 연령, 거주지역 등을 포함한다. 가능요인은 의료이용을 가능하게 하는 요인으로 경제적 수준, 교육 수준 등이 있다. 욕구요인은 의료서비스 이용의 결정요인으로 질병이나 건강상태의 요인인 질병이나 활동 제한, 의료서비스이용 여부 등을 포함한다(전병주, 한애경, 2014; 윤지상, 2019). 미충족 의료는 국내 공식적인 통계를 생산하는 국민건강영양조사의 경우 최근 12개월 동안 본인이 병의원(치과 제외) 진료(검사 또는 치료)가 필요하였으나 받지 못한 경우를 의미한다. Anderson의 모형은 사회서비스 이용에 대한 예측요인의 이론으로도 활용되고 있다(이정옥, 2018).

정책이나 사업의 접근성에 대한 소인요인과 가능요인을 포함하는 모형으로는 Precede-Procede모형을 활용한 경우도 있다. 황지원(2017)은 레눅스가스토팀증후군을 앓는 영아의 삶의 질 관련 요인을 이 모형의 구성요소를 중심으로 분석하였다. 건강의 영향요인 중 건강행위를 유발시키는 단계에 해당하는 교육적 생태적 영역으로 성향요인, 강화요인, 촉진요인 등이 포함된다. 성향요인은 개인의 지식태도 가치관 등이 포함되고, 강화요인은 보상요인이나 사회적지지 등이 포함되고, 촉진요인은 보건의료와 사회적 자원의 이용가능성 등이 포함된다.

미충족 요구와 삶의 질과 관련성에 대한 국내 말기 암환자 연구에서는 환경영역, 심리적 영역, 신체적 건강영역 등의 영역에 대한 분석이 있었고 인구학적 변수로는 성별, 종교, 주변으로부터의 지지, 치료비의 경제적 부담, 지각된 건강상태 등이 유의한 것으로 분석되었고, 미충족 요구와 삶의 질은 음의 상관관계가 유의하게 있는 것으로 검토된 바 있다(최은희, 2020).

### 2. 희귀질환자와 보호자에 대한 미충족 수요 조사연구 동향

해외 희귀질환자 연구에서는 미충족 수요와 관련하여 미충족 의료수요와 미충족 지원의 수요를 중심으로 연구하는 경우도 있었다. 독일에서 수행한 단면조사연구에서는 만성적인 희귀질환자를 대상으로 지원적인 관리요구도를 조사하였는데, 자기보고형 척도와 개방형질문으로 요구도의 응답을 받았다. 심리적 지원, 의료적인 시스템과 정보적 지원 등이 설문에 포함되었다. 희귀질환자의 60% 정도는 사회적으로 충분히 도움을 받지 않고 있다고 평가되었다. 특히 희귀질환자는 다양한

측면에서 미충족 요구가 있는 것으로 파악되었다(Depping, Uhlenbusch, Kodolitsch, Klose, Mautner & Lowe, 2021).

Northern Ireland에서 수행한 조사연구에서는 희귀질환자에게 서비스를 제공하는 의료진과 연구자로 구성된 협력집단(collaborative groups)을 대상으로 온라인 조사와 질적인 면담을 수행하여 희귀질환자와 가족을 지원하는 데 미충족 요구가 있다는 것을 검토하였고, 협력적인 네트워크가 강화되어야 할 필요성을 제기하였다(McMullan et al. 2020).

호주의 연구진이 수행한 어린이 희귀질환자의 부모의 요구도에 대한 문헌고찰에서는 7개의 영역을 중심으로 1990년부터 2014년의 논문 29개를 추려서 체계적 분석을 시도하였다. 주요 영역은 사회적 요구, 정보적 요구, 정서적 요구, 실질적 요구, 신체적 요구, 영적인 요구, 심리적 요구 등이었다. 부모는 희귀질환을 앓고 있는 아동에 대한 다양한 심리적 사회적 어려움을 겪고 있고 더 다양한 욕구가 있을 것으로 예상되어 실천적인 연구가 필요하다는 것을 제안하였다(Pelentsov, Laws & Esterman, 2015).

노르웨이 연구진이 수행한 헌팅턴병에서의 미충족 수요에 대한 단면적인 요구도 조사에서는 총 84명의 환자를 대상으로 건강관련 삶의 질 척도와 의료서비스와 사회적 서비스에서 도움이 필요한 부분을 분석하였다. 여기에서 신체적인 기능적 역량(functional capacity)이 높은 삶의 질 수준과 유의한 관련성이 있다는 것을 파악하였다. 여기에서 환자의 특성에 따라 포괄적인 관리가 필요하다는 제언을 하였다(van Walsem, Howe, Ruud, Frich & Andelic, 2017).

### III. 연구의 방법

#### 1. 연구 대상

본 연구의 대상은 국내 희귀질환자와 희귀질환자를 돌보는 보호자로서 본 조사 참여에 동의하고 온라인 희귀질환 미충족 수요 조사에 자발적으로 응답한 사람들이다. 미성년 희귀질환자 또는 성인 희귀질환자이지만 스스로 응답하기 어려운 경우에 보호자가 설문에 응답할 수 있게 보호자용 설문지를 개발하였다. 조사연구 대상의 포함 기준은 질환자 기준으로 질병관리청의 희귀질환헬프라인에 속해 있는 희귀질환 및 의료비 지원 대상 질환을 가진 사람으로 체크하게 하였다.

## 2. 조사 대상자 모집 및 조사도구

### 가. 조사 대상자 모집

이 연구를 위한 조사 방법은 온라인 조사로 개발하였다. 조사 대상의 모집은 IRB의 승인(승인번호: 제2021-005호)을 얻은 후에 전국의 보건소, 희귀질환거점센터, (사)한국희귀난치성질환연합회 등의 협조를 통하여 수행하였다. 조사기간은 2021년 6~10월까지였다.

조사 대상자의 질환종류의 범위는 질병관리청에서 운영하는 희귀질환헬프라인에 공고된 2021년 기준 희귀질환 지원사업 대상 질환 1,078개와 의료비 지원사업 대상이 되는 난치성 질환 24개를 포함하였다. 온라인 조사표의 첫 번째 질문에서 질병종류를 희귀질환헬프라인의 진단명에서 찾아서 응답할 수 있게 연동하도록 프로그램화하였다.

### 나. 조사도구

온라인 조사 설문지의 유형은 환자용, 보호자용이 있었다. 보호자용 조사표에서는 우선적으로 환자를 대신하여 환자의 질환과 의료적 수요에 대한 질문에 답을 하도록 구성하였다. 또한 보호자 자신에 대한 인구사회학적 질문을 포함하였다.

희귀질환 조사내용은 희귀질환자에 대한 기본정보(세부질환명, 희귀질환 진단받는 데 소요된 기간, 거주지역, 성별, 나이, 학력, 경제활동상태, 가정의 월평균 소득 등), 희귀질환 지원사업 경험, 치료 관련 의료이용경험, 본인부담의료비, 삶의 질 등이었다.

치료과정의 어려움은 치료 안 되는 고통, 의료비용부담, 치료약이 없는 고통, 이동의 어려움, 정신적 고통 등으로 구분하여 질문하였다.

본 조사의 핵심인 미충족 의료수요에 대한 항목은 건강상태의 모니터링, 의약품 구매, 병원에서 받는 수술, 병원에서 받는 재활서비스, 민간에서 받는 재활서비스, 치과서비스 등으로 구분하여 의료서비스가 필요하지만 받지 못한 경험에 대하여 질문하였다. 본 조사의 미충족 의료수요 항목에서는 1년의 준거기간을 두지 않았는데, 희귀질환으로 인해 지속되는 미충족 요구도를 반영하기 위함이었다.

주관적 건강변수는 주관적으로 느끼는 건강 수준에 대한 질문으로 5점 척도로 질문하였다. 삶의 질 변수는 0점부터 10

점까지의 범위로 응답을 받는 일반적인 삶의 질 측정 척도를 반영하였다. 삶의 질 측정도구는 국민 삶의 질 평가에 활용되는 도구이다(통계개발원, 2021). OECD의 Better Life Index에서 측정하는 현재 삶에 대한 평가를 측정하는 도구의 척도로서 전반적인 삶의 만족도를 의미한다(정해식, 김성아, 2015).

보호자용 설문항목에서는 희귀질환자의 주관적 건강상태와 삶의 질에 대한 질문을 하였고 보호자 자신에 대해서도 주관적 건강상태와 삶의 질에 대한 질문을 하였다.

### 3. 분석 방법

온라인 조사 결과의 로데이터를 정리하여 항목별 코드를 확인하고 분석하였다. 희귀질환의 질병종류가 많은 관계로 질병분류 기준을 사용하여 리코드하였다. 조사항목의 변수는 희귀질환 현황과 의료수요에 대한 내용을 중심으로 일반적 빈도 분석을 하고 인구학적 특성 변수 중 학력, 경제활동 등은 서열 변수로 점수화하여 리코드하고, 상관분석을 통하여 관련성이 많은 변수를 선별하여 회귀분석에 사용하였다.

대표적 변수인 미충족 의료수요에 대한 6개 항목인 건강상태의 모니터링, 의약품 구매, 병원에서 받는 수술, 병원에서 받는 재활서비스, 민간에서 받는 재활서비스, 치과서비스는 각각 예, 아니오로 응답하는데, 예인 경우를 각 1점으로 환산하여 합산 점수로 변수를 구성하여 다변량분석을 수행하였다.

희귀질환 치료로 경험하는 어려움은 5개 항목으로 복수응답을 받았다. 치료가 안 되는 육체적 고통, 의료비용의 부담, 치료약이 없는 고통, 의료기관 방문을 위한 이동의 어려움, 정신심리적 스트레스에 대한 해당 항목을 체크한 경우 각 1점으로 환산하여 점수를 합산한 변수를 새로 구성하였다. 각 변수간의 상관계수를 검토하여 합산의 적절성을 확인하였다.

통계분석은 빈도분석, 카이제곱검정, 분산분석, 상관분석, 회귀분석 등을 수행하였다. 통계패키지는 IBM SPSS 버전23을 사용하였다.

## IV. 조사연구의 결과

### 1. 응답자의 일반적 특성

온라인 조사의 전체 응답자는 456명으로 희귀질환자 185

명(40.6%), 보호자 271명(59.4%)이었다. 본 조사 대상 희귀질환 통계분석에 활용한 빈도수는 총 456명이며, 보호자가 대리응답한 희귀질환자를 포함하였다.

희귀질환자 본인 응답자는 모두 만 19세 이상 성인이었다. 응답 희귀질환자 본인의 성별은 남성 88명, 여성 97명이었고, 보호자의 성별은 남성 45명, 여성 226명으로 여성이 많았다. 응답자의 평균연령은 희귀질환자 본인들은 37.6세, 보호자는 43.6세였다(표 1).

보호자가 대리응답한 희귀질환자의 연령대는 만 19세 미만 미성년자가 74.2%였고, 성인은 25.8%였다. 보호자 응답자의 경우 희귀질환자와의 관계는 부모인 경우가 88.2%로 가장 많았고 자녀 5.5%, 배우자 4.1%, 기타 2.2%였다.

질환자 본인과 보호자의 대상 희귀질환 세부 진단명으로는 미상을 제외하고 155개의 질병이 있었다. 희귀질환 질병분류별 응답 현황은 혈액 및 조혈기관의 질환과 면역메커니즘을 침범한 특정장애(D50-D89), 내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90), 정신 및 행동 장애(F00-F99), 신경계통의 질환(G00-G99), 눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59), 순환기계통의 질환(I00-I99), 호흡기계통의 질환(J00-J99), 소화기계통의 질환(K00-K93), 근육골격계통 및 결합조직의 질환(M00-M99), 비뇨생식기계통의 질환(N00-N99), 선천 기형, 변형 및 염색체 이상(Q00-Q99), 코드 없음, 희귀질환외 중증난치 등이 있었다.

희귀질환자 본인 응답자의 질병분류 형태는 신경계통질환이 59.5%로 가장 많았고 근골격계 질환이 13.5%로 많았고, 선천기형, 변형 및 염색체 이상은 5.9%였다. 보호자의 대상 희귀질환 질병분류 형태는 선천기형, 변형 및 염색체 이상이 33.6%로 많았고 정신 및 행동장애 17.3%, 신경계통의 질환 15.1%로 많았다.

희귀질환 증상부터 진단받기까지 소요된 기간은 평균 20.9개월이었다. 희귀질환자 본인은 26.7개월, 보호자는 16.9개월 걸렸다고 응답하였다. 진단받기까지 다닌 병원 수는 평균 2개인 것으로 응답하였다.

등록장애인 비율은 희귀질환자 본인응답자의 경우는 20.5%였고, 보호자가 대리응답한 희귀질환자에서는 66.1%로 많았다(표 2). 등록장애인 중 심한 장애인의 비율은 희귀질환자 본인응답자 중에서는 57.9%(22명), 보호자가 대리응답한 희귀질환자 중에서는 89.4%(160명)로 더 많은 것으로 나타났다. 희귀질환자 본인 응답자는 대부분 성인이었고 등록장

표 1. 온라인 조사 응답자 현황

(단위: 명, 세, %, 점)

구 분	희귀질환자 본인		보호자		
	빈도수	통계량	빈도수	통계량	
응답자 총계 (N=456)	185	100.0	271	100.0	
응답자의 평균연령	평균연령	185	37.6	271	43.6
응답자의 성별 분포	남	88	47.6	45	16.6
	여	97	52.4	226	83.4
응답자의 학력 분포	고졸 이하	58	31.4	63	23.3
	대학교졸업 이상	127	68.7	208	76.7
응답자의 경제활동 현황	일한다(종일)	77	41.6	104	38.4
	파트타임으로 일한다	32	17.3	48	17.7
	일하지 않는다	76	41.1	119	43.9
주관적 건강 평균점수(5점 척도)		185	2.1	271	2.8
삶의 질 평균점수(0~10점)		185	3.7	271	3.9

에 비율은 낮았으나 비장애인중에서 장애등록을 희망하는 비율이 높았다.

응답자의 거주지는 희귀질환자 본인은 서울거주자가 35.1%로 많았고, 보호자의 거주지역은 경기도 지역이 28.0%로 많았다.

응답자의 거주지별 상급종합병원 이용률을 보면 환자 본인 응답자는 46.7%였고, 보호자는 65.3%였다. 거주지별 상급종합병원 이용률은 보호자 집단에서 통계적으로 유의하게 상이

한 차이를 보였다( $p < .001$ ). 서울지역거주 보호자와 기타 도지역 거주 보호자에서 상급종합병원 이용률이 높았다.

가정의 월평균 소득에 대한 응답 결과를 보면 희귀질환자 본인 가정과 보호자 가정에서 소득액의 차이가 많았다. 가정의 월평균 소득이 249만 원 이하의 비율이 희귀질환자 본인 응답자의 가정에서 49.1%로 가장 높았다. 본인 포함 함께 사는 가족 수는 희귀질환자 경우 2.6명, 보호자 경우 3.8명이었다.

표 2. 희귀질환자의 일반적 특성

구 분	희귀질환자 본인		보호자가 대리응답한 희귀질환자		
	빈도수	통계량	빈도수	통계량	
희귀질환자 연령	평균연령	185	37.6	271	15.2
	만 19세 미만	-	-	201	74.2
	만 19세 이상	185	100.0	70	25.8
희귀질환자 성별	남성	88	47.6	45	16.6
	여성	97	52.4	226	83.4
등록장애가 있다고 응답한 비율		38	20.5	179	66.1
등록장애인의 장애 정도 비율	삼한 장애	22	57.9	160	89.4
	심하지 않은 장애	16	42.1	19	10.6
희귀질환자 비장애인 중 장애등록 희망 비율		109	73.6	59	55.7
환자가 희귀질환 외 질병을 가지고 있는 비율		99	53.5	106	39.1
거주지별 분포	서울	65	35.1	62	22.9
	경기	39	21.1	76	28.0
	광역시	27	14.6	63	23.2
	기타 도지역	54	29.2	70	25.8

표 2. 희귀질환자의 일반적 특성(계속)

구 분	희귀질환자 본인		보호자가 대리응답한 희귀질환자			
	빈도수	통계량	빈도수	통계량		
거주지별 희귀질환자의 상급종합병원 이용률	서울	65	45.3	62	80.6	
	경기	39	41.0	76	64.5	
	광역시	27	48.1	63	47.6	
	기타 도지역	54	52.0	70	68.7	
가구형태	동거가족 수 평균	185	2.6	271	3.8	
가정 월평균 소득분포	249만 원 이하	82	49.1	69	26.2	
	250만~349만 원 이하	37	22.2	68	25.9	
	350만~499만 원 이하	22	10.2	63	14.8	
	500만 원 이상	26	18.6	63	33.1	
희귀질환 질병분류별 분포	혈액 및 조혈기관의 질환과 면역메커니즘을 침범한 특정장애 (D50-D89)	5	2.7	4	1.5	
	내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)	8	4.3	39	14.4	
	정신 및 행동 장애(F00-F99)	0	0.0	47	17.3	
	신경계통의 질환(G00-G99)	110	59.5	41	15.1	
	눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)	1	0.5	5	1.8	
	순환기계통의 질환(I00-I99)	6	3.2	5	1.8	
	호흡기계통의 질환(J00-J99)	0	0.0	2	0.7	
	소화기계통의 질환(K00-K93)	8	4.3	12	4.4	
	근육골격계통 및 결합조직의 질환(M00-M99)	25	13.5	3	1.1	
	비뇨생식기계통의 질환(N00-N99)	2	1.1	0	0.0	
	선천 기형, 변형 및 염색체 이상(Q00-Q99)	11	5.9	91	33.6	
	코드 없음	2	1.1	15	5.5	
	희귀질환외 중증난치	7	3.8	7	2.6	
	정부의 정책 및 사업 수혜 경험률 (복수응답)	희귀질환 유전자 진단 지원사업	19	10.3	54	19.9
희귀질환 산정특례 본인부담률 경감		160	86.5	218	80.4	
재난적 의료비 지원사업		16	8.6	47	17.3	
보건소 진료비 지원		78	42.2	121	44.6	
보건소 보조기기 지원(또는 대여)		30	16.2	69	25.5	
보건소 인공호흡기 및 기침유발기 대여료 지원		9	4.9	27	10.0	
보건소 간병비 지원		15	8.1	53	19.6	
보건소 특수식이 구매비 지원		7	3.8	51	18.8	
재활서비스 바우처		20	10.8	116	42.8	
장애수당		27	14.6	84	31.0	
아동수당		9	4.9	87	32.1	
발달장애인 지원 부모심리상담		5	2.7	37	13.7	
언어발달 지원		3	1.6	55	20.3	
장애인 활동지원서비스		24	13.0	127	46.9	
희귀질환으로 인한 어려움 경험 (있는 경우)		치료가 안 되는 고통	185	73.0	271	55.4
		의료비용의 부담	185	53.5	271	49.1
		치료약이 없는 고통	185	69.2	271	64.2
	이동의 어려움	185	40.5	271	48.0	
	정신적 고통	185	82.2	271	75.6	

표 2. 희귀질환자의 일반적 특성(계속)

구 분	희귀질환자 본인		보호자가 대리응답한 희귀질환자		
	빈도수	통계량	빈도수	통계량	
희귀질환 미충족 의료 경험 (있는 경우)	질병의 모니터링	185	28.1	271	19.2
	의약품 구매	185	22.7	271	20.3
	수술	185	14.6	271	16.2
	병원재활	185	15.7	271	30.3
	민간재활	185	18.9	271	45.0
	치과진료	185	31.9	271	27.3
희귀질환자 가족의 삶의 질 개선 위해 필요한 사항(5점 척도)	가족상담 및 가족의 심리정서적 건강 지원	185	2.9	271	3.3
	가족관계 개선 프로그램	185	2.7	271	3.1
	환자 자조 모임 (같은 처지의 사람들의 모임)	185	3.0	271	3.3
	환우에 대한 사회적 편견 개선	185	3.4	271	3.6
	경제적 지원	185	3.4	271	3.7

주: 보호자용 설문 응답내용에는 희귀질환자에 대한 대리응답질문과 보호자 본인 응답질문이 있었음.

## 2. 정부 지원사업의 수혜경험

정부 지원사업에 대해서 현재 받고 있는 서비스에 대한 설문조사 결과 정책이나 사업에 대해 본인이 잘 모르는 경우가 많은 것으로 나타났다. 대상 질환이 모두 산정특례 대상인 질환임에도 불구하고 약 20% 정도는 받지 않는다고 응답하거나 모른다고 응답하였다. 산정특례를 제외하고 수혜경험이 많은 분야는 보건소의 의료비 지원사업이었다. 보호자의 대상 희귀질환자의 경우 장애인 활동지원서비스, 장애수당, 아동수당, 재활서비스 바우처, 보건소의 보조기기 지원, 언어발달 지원 등에서 경험비율이 많았다.

보건소 의료비 지원사업의 경험률은 43.6% 수준이었다. 재난적 의료비 지원사업의 경험률은 보호자의 경우 17.3%였고, 희귀질환자 본인은 8.6%로 응답하였다.

유전상담의 경험은 79.8%가 받아보지 않았다고 응답하였다. 복수응답의 결과를 보면 대면 유료 상담을 해본 응답자는 12.7%, 온라인비대면 유료상담을 해본 응답자는 1.8% 정도였다. 대면 무료상담을 해본 응답자는 5.0%였고, 온라인비대면 무료상담을 해본 경험은 2.0%로 낮았다.

## 3. 의료이용 및 본인 부담 의료비

조사 대상 희귀질환자의 연간 의료이용경험의 현황을 중복

응답으로 받은 비율로 보면, 모든 입원 34.0%, 외래방문 95.2%, 응급실 방문 36.6%, 의료기관에서 받은 재활서비스 23.9%, 의료기관 외 재활서비스 27.0%, 치과진료 55% 등이었다.

연간 의료이용 빈도를 항목별로 보면 의료기관 외에서 받은 재활서비스의 평균빈도가 가장 많았다. 이것은 미성년 장애아동의 재활서비스 횟수가 많은 데서 나온 결과로 해석할 수 있다. 질병항목에서 코드 없음의 질병에서 대부분 영유아 및 어린이 시기에 많은 재활이 필요하여 의료이용 빈도가 많은 것으로 응답한 것으로 사료된다. 재활서비스이용을 제외하면 외래 방문 빈도가 많다. 입원의 경우 순환기계통질환, 선천기형, 변형 및 염색체 이상질환의 빈도가 높은 것으로 확인할 수 있었다. 연령대별로는 만 19세 미만의 미성년자에서 의료이용이 많았고, 장애유무별로는 등록장애인의 경우 의료이용이 더 많은 것을 확인할 수 있었다(표 3).

연간 본인 부담의료비는 항목별로 질문을 하여 각각 평균 비용을 산출하였다. 비용에 대한 질문에서는 무응답이 많았고, 응답의 정확성은 부족한 것으로 사료되었다. 모든 입원의 경우 68명이 응답하였고 1인당 평균비용은 355만 원이었다. 외래방문의 경우 1인당 평균비용은 53만 9천 원이었다. 의약품 구매에 소요된 비용은 미성년 희귀질환자의 경우 57만원 정도였으나 성인 희귀질환자는 121만 원을 상회하는 것으로 응답하였다. 희귀의약품 구매비용은 성인에서 평균 149만 원



표 3. 연간 의료이용의 평균 건수

(단위: 명, 건)

구분*	전체 희귀질환자 사례수	모든 입원	외래방문	응급실 방문	의료기관에서 받은 재활서비스	의료기관 외 재활서비스	치과진료
전체	456	11.4	15.9	1.4	22.2	57.8	3.2
미성년자	201	17.0	19.7	2.5	49.0	128.4	4.8
성인	255	6.9	12.8	0.6	1.3	2.1	1.9
등록장애인	217	18.2	21.7	1.7	39.3	114	2.9
비장애인	239	5.2	10.5	1.2	6.4	6.1	3.5
질병분류							
혈액 및 조혈기관의 질환과 면역메커니즘을 침범한 특정 장애(D50-D89)	9	4.3	25.6	1.2	33.4	20.0	3.7
내분비, 영양 및 대사 질환(E00-E90)	47	10.7	15.0	3.1	5.1	10.1	2.1
정신 및 행동 장애(F00-F99)	47	10.8	22.5	1.1	60.3	120.2	3.1
신경계통의 질환(G00-G99)	151	7.5	11.3	0.4	13.8	16.3	1.8
눈 및 눈 부속기의 질환(H00-H59)	6	0.0	2.5	0.0	0.0	0.0	0.6
순환기계통의 질환(I00-I99)	11	32.7	10.3	0.1	4.7	0.0	1.9
호흡기계통의 질환(J00-J99)	2	3.5	11.0	1.5	3.0	0.0	0.0
소화기계통의 질환(K00-K93)	20	5.7	5.2	0.4	0.0	0.0	1.9
근육골격계통 및 결합조직의 질환(M00-M99)	28	2.7	21.2	0.7	1.0	0.0	1.9
비뇨생식기계통의 질환(N00-N99)	2	0.0	165.0	0.0	0.0	0.0	0.0
선천 기형, 변형 및 염색체 이상(Q00-Q99)	102	20.5	18.4	2.8	37.4	58.2	6.2
코드 없음	17	6.0	12.1	2.8	28.4	733.2	4.7
희귀질환의 중증난치	14	19.0	19.4	1.0	0.0	0.0	4.9

주: \* 구분 대상자 특성별 의료이용 항목은 중복응답임.

정도로 나타났다. 재활서비스 비용은 미성년 희귀질환자에서 높게 나타났으며 의료기관 재활서비스는 382만 원을 상회하였고, 의료기관 외 민간재활서비스비용은 400만 원을 상회하

는 것으로 응답하였다(표 4).

등록장애인에서 전반적으로 본인의료비 부담이 더 큰 것으로 나타났다. 희귀의약품 구매, 재활서비스를 받는데 많은 비

표 4. 환자의 특성별 연간 1년간 본인부담 평균의료비

(단위: 명, 원)

구분	전체		연령 기준 분류						장애여부별 분류					
			만 19세 미만		만 19세 이상 성인		F	유의 확률	등록장애인		비장애인		F	유의 확률
	사례수	평균비용	사례수	평균비용	사례수	평균비용			사례수	평균비용	사례수	평균비용		
모든 입원	68	3,552,898.2	36	4,375,555.6	32	3,552,898.2	1.267	.264	30	4,813,266.7	38	2,557,870.5	2.114	.151
외래방문	223	538,955.2	88	650,420.5	135	538,955.2	1.221	.270	94	705,784.0	129	417,389.9	3.083	.080
의약품 구매	140	1,217,118.6	46	571,239.1	94	1,217,118.6	1.692	.196	58	1,934,879.4	82	709,434.1	3.049	.083
희귀의약품 구매	86	1,491,367.5	25	478,880.0	61	1,491,367.5	1.420	.237	30	3,100,400.2	56	629,385.7	4.876	.030
그 외 의약품 구매	102	417,362.7	39	373,871.8	63	417,362.7	.093	.761	48	400,229.2	54	432,592.6	.021	.886
응급실 방문	57	299,333.3	30	377,533.3	27	299,333.3	.836	.365	30	413,200.0	27	172,814.8	1.803	.185
의료기관에서 받은 재활서비스	66	2,952,224.2	49	3,825,918.4	17	2,952,224.2	3.029	.087	52	3,658,976.9	14	327,142.9	2.535	.116
의료기관 외 재활서비스	95	3,406,642.1	76	4,016,723.7	19	3,406,642.1	6.139	.015	81	3,786,061.7	14	1,211,428.6	3.338	.071
치과진료	150	604,537.3	77	484,870.1	73	604,537.3	1.881	.172	92	652,119.6	58	529,062.1	.443	.507

주: 항목별 중복응답임.

용이 드는 것으로 파악할 수 있었다. 보호자가 돌보는 환자의 장애율이 높기 때문에 보호자의 경제적 부담 또한 클 것으로 사료된다.

#### 4. 미충족 의료수요 관련 요인에 대한 상관분석

미충족 의료수요와 삶의 질과 관련된 요인을 분석하기에 앞서 관련 변수들 간의 상관계수를 검토하였다.

정부의 지원사업에 대해서 경험이 없거나 모른다는 응답이 많았고, 지원을 받은 경험이 있는 사람의 경우 삶의 질 점수는 오히려 유의하게 낮은 것으로 나타났다. 이는 단면조사의 한 계로 판단되어 상관분석에서는 제외하였다. 거주지역과 삶의 질은 유의한 관련성이 없었다.

인구학적 변수로서 성별과 연령은 미충족의료수요 통합점수와 통계적 유의성은 없었다. 학력 수준, 경제활동의 수준은

희귀질환자 본인의 주관적 건강과 유의한 관련성이 있었다. 주관적 건강 수준이 높을수록 학력 수준이 높았고, 종일 일하는 경제활동을 하는 것으로 파악할 수 있었고 통계적으로 유의하였다.

희귀질환자 삶의 질과 보호자 삶의 질은 희귀질환자의 장애 유무와 유의하게 상관이 있다는 것을 분산분석으로 확인하였다. 희귀질환자와 보호자 모두에게서 희귀질환자의 장애가 없을수록 삶의 질 점수는 높은 것으로 나타났다.

가정의 월평균 소득 수준은 희귀질환자의 삶의 질, 보호자의 삶의 질과 유의하게 양의 상관관계가 있었다. 희귀질환으로 인한 어려움이 클수록 삶의 질 점수는 낮은 것을 확인할 수 있었다.

희귀질환자의 학력 수준은 주관적 건강과 삶의 질과 통계적으로 유의한 관련성을 확인하였다. 보호자의 학력 수준은 보호자의 경제활동과 유의한 관련성이 있었고, 가정의 소득

표 5. 희귀질환 미충족 의료수요 관련 변수와 pearson 상관계수 현황

	희귀 질환자의 건강상태	희귀 질환자 최종학력	가정의 월평균 소득	환자의 경제활동	환자의 장애 없음	보호자의 삶의 질	보호자의 건강상태	보호자 최종학력	보호자의 경제활동	환자의 총 의료이용 빈도	희귀질환 으로 인한 어려움	미충족 의료수요
희귀질환자의 삶의 질	.562**	.166*	.152**	.164**	.123**	.615**	.310**	-.002	-.029	-.108	-.272**	-.274**
희귀질환자의 건강상태	1	.201**	.107*	-.054	.093*	.322**	.352**	.047	-.037	.024	-.227**	-.185**
희귀질환자 최종학력		1	.360**	.169*	.124	.c	.c	.c	.c	.013	.165*	-.065
가정의 월평균 소득			1	.035	.019	.298**	.191**	.266**	.185**	.000	-.117*	-.310**
환자의 경제활동				1	.325**	.144*	.037	.022	.079	-.114*	-.082	-.084
환자의 장애 없음					1	.282**	.213**	.071	.113	-.150**	.021	-.162**
보호자의 삶의 질						1	.491**	-.001	.142*	-.145	-.305**	-.340**
보호자의 건강상태							1	-.009	.091	-.193**	-.153*	-.242**
보호자 최종학력								1	.257**	.015	.061	-.101
보호자의 경제활동									1	-.078	.021	-.027
환자의 총 의료이용 빈도										1	.106	.098
희귀질환으로 인한 어려움											1	.252**

주: \*\*. 상관관계가 0.01 수준에서 유의함(양측); \*. 상관관계가 0.05 수준에서 유의함(양측); .c 응답자 비례당 변수로 산출할 수 없음. 희귀질환으로 인한 어려움, 미충족 의료수요의 변수는 세부항목의 점수를 합산하여 생성한 변수임.

수준과도 관련성이 있었다.

주관적 건강과 삶의 질 변수는 상관계수가 0.5 내외로 관련성이 크다는 것을 확인하였다(표 5). 보호자의 주관적 건강은 보호자 자신의 삶의 질과 유의한 양의 상관관계가 있었다. 건강 수준이 좋을수록 삶의 질도 높다고 응답하였다. 보호자의 경제활동이 없을수록 삶의 질은 낮은 것으로 해석할 수 있었고, 통계적으로 유의한 상관관계가 있었다. 희귀질환자 본인 응답자의 경우도 주관적 건강 수준과 삶의 질은 양의 상관관계가 유의하게 있었다.

희귀질환자의 등록장애가 있는 경우, 경제활동이 없는 경우 의료이용 빈도는 더 많은 것과 상관성이 유의하게 있었다(표 5). 의료이용 빈도는 보호자의 건강상태와 역의 상관관계가 있는 것으로 나타났다. 의료이용 빈도가 많을수록 보호자의 주관적 건강상태가 좋지 않은 것으로 확인하였다.

미충족 의료수요의 변수는 희귀질환자의 경제활동, 보호자의 경제활동과는 통계적 유의성이 없었다. 희귀질환으로 인한 어려움의 변수는 경제활동 변수와는 통계적 유의성이 없었다. 미충족 의료수요는 가정의 월평균 소득과 통계적으로 유의한 관련성이 있다는 것을 확인하였다. 가정의 월평균 소득이 높을수록 미충족 의료수요는 낮아지는 것으로 해석할 수 있다.

## 5. 미충족 의료수요와 삶의 질 관련 요인에 대한 다변량 회귀분석

### 가. 영향요인의 변수구성

앞서 검토한 인구사회학적 변수와 의료이용의 빈도, 미충족 의료수요 등의 변수를 활용하여 다변량회귀분석을 수행하였다. 삶의 질 변수와 주관적 건강 수준의 변수의 상관성이 높다는 것을 확인하였기 때문에 종속변수로 삶의 질을 설정하고 주관적 건강 수준의 변수는 독립변수에 넣지 않았다. 미충족 의료수요의 세부항목 변수들은 총합의 미충족 수요 변수로 재구성하였다. 의료이용량에 대한 변수를 연간 의료이용 빈도를 총합의 변수로 만들어서 추가하여 모델의 설명력을 확인하였다. 희귀질환으로 인한 어려움의 항목은 삶의 질과 주관적 건강과 유의한 상관관계가 있었으나 다변량 회귀분석 모형에서 설명력을 증가시키는 데 큰 영향이 없어서 회귀모형에서 독립변수에는 넣지 않았다.

### 나. 희귀질환자 삶의 질 영향요인

희귀질환자의 삶의 질 영향요인에 대한 회귀분석을 위해 사용한 인구학적 변수는 희귀질환 외의 질병 유무, 등록장애 유무, 가정의 월평균 소득, 질환자의 학력, 동거가족 수, 환자의 경제활동 수준 등이었다. 최종 모형에서 가정의 소득 수준, 동거가족 수, 환자의 경제활동 등이 통계적으로 유의한 변수인 것을 알 수 있었다.

회귀모형에서는 통계적 유의성이 없었으나 희귀질환 외 질병이 있는 것이 등록장애가 있는 것과 상관관계가 있었다. 최종 모형에서 장애판정변수의 회귀계수가 음수이고 유의확률이 .033인데, 이것은 장애판정을 받아야 한다고 생각하지만 장애판정을 받지 못하고 있는 경계 수준에 있는 성인환자 본인들의 상황을 일부 설명해주는 것이라고 할 수 있다. 즉 공식적으로 장애판정을 받지 않았다고 응답한 경우에서 삶의 질이 오히려 낮을 수 있다는 것을 향후 더 조사연구해야 할 것으로 사료된다. 이것은 환자 본인 응답자의 경우 비장애인 중에서 등록장애 희망비율이 높게 나타난 것(<표 2>)과 관련해서 볼 때 비장애인에 대해서도 사회적 지원이 필요함을 시사한다고 설명할 수 있다.

최종 회귀모형의 설명력은 30% 정도인 것으로 나타났다. 의료이용 빈도의 총합 변수를 추가했을 때 회귀모형의 설명력이 약 12% 증가하였다. 미충족의료수요의 총합의 변수를 추가하였을 때 모형의 설명력이 약 1% 증가하는 것으로 나타났다(<표 6>). 최종 회귀모형의 VIF값은 1.42으로 확인하였다.

### 다. 보호자의 삶의 질 영향요인

보호자의 삶의 질 영향요인에 대한 독립변수로서의 인구학적 변수는 환자의 희귀질환 외 질병 유무, 등록장애 유무, 가정의 월평균 소득, 동거가족 수, 보호자의 경제활동 등이었다. 인구사회학적 변수만으로 모형을 산출했을 때 약 18.2%의 설명력이 있음을 확인하였다. 보호자의 삶의 질 관련 인구사회학적 변수에서 희귀질환자의 등록장애 유무가 통계적으로 유의한 변수임을 확인하였다. 월평균 가구소득도 통계적으로 유의한 변수로 삶의 질에 영향을 주는 요인으로 확인할 수 있었다.

의료이용 빈도의 변수를 추가했을 때 설명력이 크게 증가하지 않는 것에서 앞서 살펴본 희귀질환자 본인의 회귀모형과 차이가 있다는 것을 확인할 수 있었다. 그러나 미충족의료수

표 6. 희귀질환자 및 보호자의 삶의 질 영향요인 회귀분석 결과

희귀질환자 본인 삶의 질	model 1				model 2				model 3						
	B	SE	$\beta$	p	B	SE	$\beta$	p	B	SE	$\beta$	p			
상수	2.208	1.174		.062	4.572	1.489		.003	4.815	1.492		.002			
희귀질환 외 질병 없음	.562	.317	.131	.078	.165	.393	.038	.675	.106	.393	.025	.788			
등록장애 없음	-.737	.396	-.140	.065	-1.079	.476	-.207	.026	-1.025	.476	-.197	.033			
인구학적 변수	가정 월평균 소득	.099	.050	.175	.048	.107	.056	.207	.059	.078	.059	.151	.192		
질환자의 학력	.138	.236	.046	.559	-.131	.271	-.046	.630	-.102	.271	-.036	.707			
동거가족 수	-.087	.134	-.050	.517	-.349	.161	-.198	.032	-.329	.160	-.186	.043			
환자의 경제활동 참여도	.619	.183	.262	.001	.969	.225	.397	.000	.964	.224	.395	.000			
의료이용 빈도					-.006	.003	-.146	.100	-.005	.003	-.134	.130			
미충족 의료수요									-.177	.125	-.129	.159			
R <sup>2</sup> (adjusted R <sup>2</sup> )		.167(.136)					.284(.237)					.297(.244)			

보호자의 삶의 질	model 1				model 2				model 3						
	B	SE	$\beta$	p	B	SE	$\beta$	p	B	SE	$\beta$	p			
상수	.727	.862		.400	1.026	1.056		.333	2.048	1.043		.051			
희귀질환 외 질병 없음	.439	.265	.095	.099	.573	.315	.129	.071	.551	.302	.124	.070			
등록장애 없음	1.172	.273	.247	.000	.882	.325	.192	.007	.686	.315	.149	.031			
인구학적 변수	가정 월평균 소득	.174	.040	.269	.000	.171	.045	.279	.000	.116	.045	.191	.010		
보호자의 학력	-.375	.209	-.108	.074	-.457	.249	-.133	.069	-.442	.239	-.128	.066			
동거가족 수	.041	.122	.020	.734	.105	.150	.051	.483	.121	.144	.058	.400			
보호자의 경제활동 참여도	.233	.148	.094	.116	.259	.175	.107	.140	.316	.168	.131	.061			
의료이용 빈도					.000	.000	-.082	.247	.000	.000	-.064	.343			
미충족 의료수요									-.356	.088	-.285	.000			
R <sup>2</sup> (adjusted R <sup>2</sup> )		.182(.163)					.194(.161)					.265(.230)			

요의 변수를 추가했을 때, 약 8% 정도 설명력이 증가하는 것을 확인하였다. 최종 회귀모형의 설명력은 26%였다(표 6). VIF값은 1.36으로 확인하였다.

## V. 논의

### 1. 연구 결과의 고찰

#### 가. 희귀질환으로 인한 어려움

희귀질환으로 인해 경험하는 어려움은 희귀질환자 대상 조사를 위하여 구성한 항목으로 박실비아 외(2014)의 연구와 고광필(2018)의 연구에서 검토된 내용을 반영한 항목으로 구성되어 희귀질환자가 경험하는 어려움의 특성을 설문조사에 맞

게 반영한 것이다. 치료과정의 어려움은 질병으로 인한 정신적 고통이 컸고, 치료가 안 되는 문제와 치료약이 없는 문제가 큰 것으로 나타났다. 환우와 가족의 삶의 질 향상을 위해서 사회적 편견을 개선하고, 경제적 지원을 확대해야 한다는 응답이 높았다. 특히 환자를 돌보는 보호자 입장에서는 가족에 대한 지원의 요구도가 상대적으로 높았다. 가족상담 및 가족에 대한 심리정서적 건강 지원이 필요하고, 가족관계 개선프로그램, 환자 자조모임 등의 요구가 있다는 것을 알 수 있었다.

#### 나. 의료이용과 의료비의 부담

의료이용의 측면에서 볼 때 상급종합병원 이용률이 높은 것은 지역별 희귀질환거점병원의 지원활동에 대해 잘 모르는 것도 요인이 될 수 있다. 보건소를 통한 의료비 지원사업에 대해서 경험률이 절반 이하인 것은 현재 희귀질환 지원제도상

의 문제라고 볼 수 있다. 보건소 의료비 지원사업 대상은 가정의 소득 수준 등을 고려하여 차등 지원되기 때문이다. 희귀질환자의 어려운 상황이 가정의 소득 수준과 통계적으로 유의한 관련성이 있다는 상관분석 결과에서도 잘 반영되는 것을 알 수 있었다.

본 연구의 응답자를 기준으로 분석한 의료비에서는 의료기관에서의 재활비용과 의료기관 외 재활비용이 상대적으로 크게 나타났고 19세 미만 미성년 희귀질환자 의료비용에서 연간 평균 400만 원 안팎의 재활의료비가 소요된 것으로 분석되었다. 고광필(2018)의 의료비 지원사업 대상자 조사 결과에서는 조사 시점 기준 1년간 지출된 의료비 금액대별 현황이 100만 원 미만이 36.3%, 100만 원에서 200만 원 미만이 27.7%로 가장 많았으며, 희귀질환자에 대한 경제적 지원의 필요성을 제언한 바 있다. 국가적으로 희귀질환에 대한 의료비 민감정책이 있으나, 의료이용량이 많다는 점을 감안할 때 환자와 가족에게는 경제적 어려움이 가장 큰 과제라는 점에서 의료비에 대한 보장성 확대와 경제적 지원이 더 필요함을 알 수 있었다.

고광필(2018)의 연구에서 정보의 부족에 대하여 논하였는데, 이번 조사에서도 유전상담 등 희귀질환자에게 정보의 접근성이 매우 낮다는 것을 알 수 있었다. 의료비 지원에 대한 수요, 생활비 지원에 대한 수요가 큰 것으로 나타났었는데 이번 조사 결과에서도 의료비와 의약품비, 재활비용 등에 대한 미충족 수요가 높은 것으로 나타났다. 의료비 감면등의 제도에 대한 인지도는 고광필(2018)의 연구에서는 95%를 상회하였는데, 본 연구의 조사에서 같은 질문은 아니었으나 산정특례제도의 본인부담률경감사업의 수혜를 받는다고 응답한 비율이 80% 정도로 나타나 제도 자체에 대한 인지도가 높지 않다는 것을 알 수 있었다.

박중혁(2016)의 희귀·난치성질환자 지원사업 연구에서 질병의 중증도는 의료비지출 증가의 중요한 요인인 것으로 분석된 바 있다. 본 연구에서도 등록장애인의 본인부담의료비가 큰 것으로 해석할 수 있었다.

국립재활원의 장애인과 비장애인 건강보험공단 의료비 비교분석 결과에 의하면 의료이용과 의료비용의 격차가 큰 것으로 파악되었다. 장애인일수록 입원일수가 많고 진료비 또한 더 많은 것으로 분석되었다(호승희, 양정희, 김주희, 이솔, 조태현, 김은주, 2018). 한국복지패널을 중심으로 분석한 연구에서도 장애인과 비장애인의 건강위험요인과 사회적 요인의 격차가 크고 건강불평등을 심화시킬 수 있다는 검토 결과가

있었다(유창민, 2016).

희귀질환 치료비의 부담이 큰 요인으로는 희귀질환으로 진단받기까지의 검사 및 치료, 급여 기준을 벗어난 진료, 건강보험에서 보장해 주지 않는 검사, 보장구 및 치료, 허가 초과된 의약품 등에 기인하는 것으로 검토된 바 있다. 희귀질환의 특성상 근거 기반의 연구가 어려워 근거 중심의 건강보험 기준의 범위를 벗어나는 경우가 존재한다는 것이 어려운 점이다(고정애, 조수진, 이요셉, 최연미, 2016).

#### 다. 미충족 의료수요와 삶의 질 관련 요인

##### 1) 미충족 의료수요의 관련 요인

앞서 <표 2>의 기술분석표에서 미충족의료수요의 경험률이 희귀환자 본인과 보호자가 대리응답한 희귀질환자에서 다른 양상을 보였다. 희귀질환자 본인에서 미충족의료경험은 최대 31.9% 최소 14.6%였다. 보호자가 대리응답한 희귀질환자에서 미충족의료경험의 비율은 최대 45.0%, 최소 16.2%로 나타났다. 미충족의료수요는 가정의 월평균 소득과 유의한 상관관계가 있다는 것도 상관분석에서 확인할 수 있었고 경제적으로 어려운 상황일수록 미충족의료수요의 경험을 증가한다고 해석할 수 있었다.

미충족의료의 영향요인은 개인의 성, 연령, 배우자 유무, 장애 여부, 경제활동, 가구소득, 주관적 건강상태, 운동능력 등으로 파악된 바 있다. 장애가 있는 경우 미충족 의료의 발생경향은 더 커진다(민지영, 2021). 윤지상(2019)의 예비노인 장애인 대상 연구에서는 Anderson 모형을 기반으로 소인요인, 욕구요인, 자원요인을 중심으로 분석하였는데, 만성질환이 있는 경우 외래이용이 증가하고 경제활동을 하는 경우 외래이용은 낮은 것으로 나타나 장애요인과 만성질환의 요인이 의료이용 증가와 유의한 관련성이 있다는 것을 알 수 있었다.

삶의 질 변수를 종속변수로 분석한 회귀모형에서 인구사회학적 특성이 희귀질환자 본인과 보호자 측면에서 각각 다른 양상을 보이는 것을 확인할 수 있었다. 희귀질환자 본인 응답자는 모두 만 19세 이상 성인이었고, 경제활동이 삶의 질에 유의한 영향을 주는 변수가 된다는 것을 확인할 수 있었다.

##### 2) 미충족의료수요가 삶의 질에 영향을 미치는 정도

본 연구의 상관분석과 회귀분석을 통해서 삶의 질 관련 미

충족의료수요의 영향력을 확인할 수 있었다. 희귀질환의 하나인 헌팅톤병에 대한 미충족의료수요와 건강 관련 삶의 질에 대한 희귀분석연구에서도 미충족의료 수준이 높을수록 삶의 질은 낮게 나타나는 것으로 분석되었다(van Walsem, Howe, Ruud, Frich & Andelic, 2017).

희귀질환자 본인의 경우 교육 수준, 경제활동은 환자의 건강 수준과도 관련이 있어 신중한 해석이 필요하지만 사회적인 삶의 질 수준을 높이는 데 중요한 요인이라는 것을 확인할 수 있었다. 박종혁(2016)의 연구에서 희귀질환자는 직장생활을 하더라도 기능적인 면에서 활동량이 적어서 자발적으로 퇴사하는 경우도 있고 자영업으로 직업 전환하는 경우도 있는 것으로 나타나 직업 및 사회활동을 지원하여 경제적인 안정을 도와줄 필요가 있음을 시사한다. 희귀질환자 본인의 삶의 질 회귀모형에서 의료이용 빈도의 변수가 추가되었을 때 회귀모형의 설명력이 10% 이상 증가한 반면, 미충족의료수요의 변수가 추가되었을 때 약 1% 정도의 설명력이 증가한 것을 알 수 있었다. 본 연구의 조사에 응답한 희귀질환자 본인은 상대적으로 등록장애인의 비율이 적었고, 미충족의료경험의 비율도 상대적으로 낮았기 때문에 설명력이 크게 증가하지 않은 것으로 추정할 수 있다.

미충족의료수요의 변수는 보호자의 삶의 질을 설명하는 역할이 상대적으로 더 큰 것으로 확인할 수 있었다. 미충족 의료수요의 통합변수가 보호자의 삶의 질 회귀모형에서 설명력을 증가시키는 통계적으로도 유의한 중요한 변수였기 때문이다. 돌보는 환자의 미충족의료수요 경험이 많을수록 보호자의 삶의 질은 크게 저하되는 것으로 해석할 수 있다. 보호자로 응답한 사람이 대부분 환자를 돌보는 부모였다는 점에서 완치가 어려운 유전성 질환이면서 장애 정도가 심하기 때문에 미충족 의료수요가 더 많을 것으로 사료된다. 또한 의료이용 빈도가 높은 재활서비스로 보호자가 경제활동을 하기 어려운 상황일 수 있다는 것도 유추할 수 있고, 따라서 가정의 소득 수준이 중요한 요인이 될 수 있을 것으로 해석할 수 있다.

## VI. 결론 및 제언

희귀질환자의 미충족 의료수요에 대하여 의료적 측면의 요인과 삶의 질 관련 요인을 분석하고 검토하였다. 질환의 특성상 완치되기 어려운 상황에서 미충족 의료수요의 특성을 살펴

보고, 삶의 질에 대한 영향력을 분석하는 데 의의가 있었다. 온라인 조사의 특성 때문에 신체적, 물리적으로 더 취약한 상황에 있는 희귀질환자와 가족의 참여가 어려웠을 수도 있다는 것도 조사과정에서 알 수 있었다.

희귀질환 산정특례와 의료비 지원사업이 있음에도 불구하고 치료비로 인한 경제적 부담은 환자와 보호자에게 큰 어려움으로 경험되는 것을 알 수 있었다.

본 연구에서 등록장애인의 본인부담의료비가 상대적으로 큰 것을 볼 때 희귀질환치료에 소요되는 비용의 부담을 경감시키기 위한 정책이 강화되어야 할 것으로 사료된다. 한편 등록장애인이 아닌 비장애인 희귀질환자에서도 의료적, 사회적 지원을 확대할 필요가 있다.

본 연구 결과에서 희귀질환의 특성상 질병의 완치가 안 되는 어려움이 가장 크다는 것을 알 수 있었다. 질병의 치료과정에서 의료비, 의약품비용, 재활치료비 등에서 미충족 의료수요가 크다는 것을 확인할 수 있었다. 특히 성장기의 어린 환자들에게 재활치료가 더 많이 필요하기 때문에 정부의 지원이 확대되어야 할 것이다.

희귀질환자 가정에 사회경제적 어려움이 있으며 질병의 중증도에 따라 차이가 있다는 것을 알 수 있었다. 희귀질환의 종류와 특성에 따라 질병의 중증도가 다르기 때문에 다각적인 수요를 파악하여 맞춤형 도움이 필요할 것으로 예상된다. 앞서 고찰한 호주에서의 연구에서와 같이 정보의 요구도는 의료진으로부터 요구되는 전문적인 정보도 있고 치료관리에 대한 정보 접근성도 있다(Pelentsov, Laws & Esterman, 2015). 특히 환자 수가 적은 희귀질환의 특성상 국내적 정보가 부족한 경우가 많아서 국제적인 네트워크를 통하여 정보를 얻을 수 있도록 협력을 도와줄 필요가 있다. 또한 희귀질환을 앓는 아동의 보호자를 위하여 사회심리적 서비스를 확대하고 접근성을 높일 수 있도록 보급할 필요가 있다. 스페인에서는 의학적인 지식과 심리적 문제를 관리하는 교육프로그램을 환자와 관계자를 대상으로 운영하여 효과를 평가한 연구가 있었다. 이러한 프로그램을 통해 참가자들의 만족도가 향상된 것으로 평가되었다(Rovira-Moreno et al., 2020). 의료비와 의약품에 대한 접근과 관리를 확대해야 하고, 희귀질환자와 보호자, 가족에 대한 정보적 심리사회적 도움을 주는 다양한 프로그램의 보급이 필요하다.

미충족 수요에 대한 조사연구는 주관적 요인을 많이 포함하는 특성이 있고 단면적인 조사의 한계로 인하여 본 연구의

제한점이 있다고 할 수 있다. 그러나 희귀질환에 대한 정보와 연구가 부족하여 환자와 보호자, 환자가족이 많은 어려움을 경험하고 있는 것을 확인할 수 있는 기회가 되었다. 향후 보다 다양한 측면에서 양적, 질적 연구가 필요할 것으로 사료된다.

최은진은 미국 펜실베이니아주립대학교에서 박사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 연구위원으로 재직 중이다. 주요 관심분야는 건강위험요인과 건강증진정책이며, 현재 건강관리서비스, 건강영향평가 등을 연구하고 있다. (E-mail: eunjin@kihasa.re.kr)

박실비아는 서울대학교 보건학 박사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 연구위원으로 재직 중이다. 주요 관심분야는 의약품정책, 건강보험, 의료기술이다. (E-mail: spark@kihasa.re.kr)

채수미는 고려대학교에서 보건학 박사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 미래질병대응연구센터장으로 재직 중이다. 주요 관심분야는 기후변화 건강 적응, 정신건강 정책이다. (E-mail: csm1030@kihasa.re.kr)

옹열여는 고려대학교에서 경제학 석사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 연구원으로 재직 중이다. 주요 관심분야는 건강보험 보장성과 노인건강이며, 현재 보건의료인력, 질병부담 등을 연구하고 있다. (E-mail: wyueru14@kihasa.re.kr)

강혜리는 서울대학교에서 보건학 석사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 연구원으로 재직 중이다. (E-mail: hyeri92@kihasa.re.kr)

문석준은 연세대학교에서 보건학 석사학위를 받았으며, 한국보건사회연구원에서 연구원으로 재직 중이다. 주요 관심분야 및 현재 연구분야는 보건정책 및 건강보험이다. (E-mail: moon@kihasa.re.kr)

## 참고문헌

- 고광필. (2018). 국내 희귀질환 현황분석 및 지원 개선방안도출. 질병관리본부, 가천대학교 산학협력단.
- 고정애, 조수진, 이요셉, 최연미. (2016). 희귀질환 건강보험 보장확대 방안 연구. 건강보험심사평가원.
- 김용득. (2020). 미충족 의료에 대한 연구경향 분석. 인문사회21, 11(3), pp.997-1008.
- 박금령, 최병호. (2018). 노인의 미충족 돌봄과 미충족 의료에 대한 탐색적 연구. 보건사회연구, 38(4), pp.40-56.
- 박실비아, 채수미, 이예슬. (2014). 국내·외 희귀의약품개발 및 환자 지원제도 연구. 한국보건사회연구원.
- 박유경. (2019). 미충족의료 개념의 재정의와 측정: 이용자중심 관점에서. 보건학 박사학위논문, 서울대학교.
- 박종혁. (2016). 희귀·난치성질환자 지원사업분석 및 만족도 조사. 질병관리청. 충북대학교 의과대학.
- 보건복지부, 질병관리본부. (2017). 제1차 희귀질환관리 종합계획.
- 민지영. (2021). 미충족 의료의 경향 및 영향요인 분석. 석사학위논문, 고려대학교.
- 유창민. (2016). 한국복지패널로 본 한국성인의 건강궤적과 예측요인: 장애인과 비장애인의 집단 내, 집단 간 불평등 정도를 중심으로. 보건사회연구, 36(1), pp.440-472.
- 윤지상. (2019). Anderson 모델을 이용한 예비노인 장애인의 외래 의료이용 차이분석. 한국디지털콘텐츠학회 논문지, 20(5), pp.973-980.
- 이정욱. (2018). 뇌혈관질환자의 미충족의료에 미치는 영향요인 연구. 디지털융복합연구, 16(9), pp.279-291.
- 전병주, 한애경. (2014). Anderson모형을 이용한 노인의 사회서비스 이용 예측요인. 디지털융복합연구, 12(8), pp.19-27.
- 정해식, 김성아. (2015). OECD BLI 지표를 통해 본 한국의 삶의 질. 보건복지포럼, 2015년 9월(통권 제227호), pp.75-88. 한국보건사회연구원.
- 질병관리청. (2020). 2019 희귀질환통계연보.
- 질병관리청. (2021). 2020 희귀질환 통계연보.
- 질병관리청 웹사이트. 희귀질환관리. <https://www.kdca.go.kr/content.ses?mid=a20303040100>에서 2022. 1. 24. 인출.
- 최은희. (2020). 말기암환자 가족의 미충족 수요와 삶의 질. 간호학 석사학위논문, 아주대학교.
- 통계개발원. (2021). 국민 삶의 질.
- 한상윤, 남석인. (2021). 지역사회 거주 고령 장애인의 미충족 의료 영향요인 유형화 연구. 보건사회연구, 41(4), pp.026-043.
- 호승희, 양정희, 김주희, 이 슌, 조태현, 김은주. (2018). 장애인과 비장애인의 생애주기별 건강특성 비교를 통한 장애인의 노화특성 연구. 국립재활원 재활연구소.
- 황지원. (2017). PRECEDE-PROCEED Model을 활용한 희귀난치성 질환 영아 삶의 질 향상을 위한 정책적 지원에 관한 연구: 영아연축을 중심으로. 박사학위논문, 숙명여자대학교.
- Depping M., Uhlenbusch N., Kodolitsch Y., Klose H., Mautner V.F., Lowe B.. (2021). Supportive care needs of patients with rare chronic disease: multi-method, cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*, 16(1), p.44. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01660-w>.
- McMullan J., Crowe A., Bailie C., Moore K., McMullan L., Shamandi N., McAneney H., McKnight A.. (2020). Improvements needed to support people living and working with a rare disease in Northern Ireland: current rare disease support perceived as inadequate. *Orphanet J Rare Dis*, 15(315). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01559-6>.
- OECD. (2020). *Unmet needs for health care: Comparing approaches and results from international Surveys*. January 2020. [https://www.oecd.org/health/health-systems/Unmet-Needs-for-Health-Care-Brief-2020.pdf?\\_ga=2.164033727.1276828811.1647328950-341750919.1647328950](https://www.oecd.org/health/health-systems/Unmet-Needs-for-Health-Care-Brief-2020.pdf?_ga=2.164033727.1276828811.1647328950-341750919.1647328950)에서 2022. 3. 15. 인출.
- Pelentsov L., Laws T. & Esterman A.. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), pp. 475-491.
- Rovira-Moreno E., Anna Abuli A., Codina-Sola M., Valenzuela I., Serra-Juhe C., Cuscó I., Borregán M., Cueto-González A., Vendrell T., López-Grondona F., Brun-Gasca C., Brignani E., Martínez-Ribot L., Garci-Espejo R., Cruz J., García-Arumí E., Tizzano E.. (2020). Beyond the disease itself: A cross-cutting educational initiative for patients and families with rare diseases. *J Genet Couns*, 30(3), pp.693-700. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1354>.
- van Walssem R., Howe E., Ruud G., Frich J. & Andelic N.. (2017). Health-related quality of life and unmet healthcare needs in Huntington's disease. *Health and Quality of Life Outcomes*, 15(1), p.6. doi: 10.1186/s12955-016-0575-7.



# An Exploratory Analysis of Unmet Healthcare Needs Among Patients with Rare Diseases and Their Caregivers

Choi, Eun Jin<sup>1</sup> | Park, Sylvia<sup>1</sup> | Chae, Su Mi<sup>1</sup> | Weng, Yue ru<sup>1</sup> | Kang, HaeLi<sup>1</sup>  
Moon, Seok Jun<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Korea Institute for Health and Social Affairs

## Abstract

This study was aimed at investigating unmet healthcare needs among rare diseases patients and their caregivers. An online survey was conducted of rare disease patients and their caregivers. A total of 456 responses was collected and analyzed. The respondents included 185 patients and 271 caregivers. They reported a total of 155 rare diseases. The prevalence of disability was 20.5% in the patient respondents, while the caregiver respondents reported a 66.1% disability prevalence for their rare disease patients.

This study used quality of life as the dependent variable. The independent variables include demographic and socioeconomic variables, w/o disabled, education, household income, economic activity, medical use and unmet needs questions. We used such statistical methods as correlation, analysis of variance, and regression analysis. Most of the caregivers were parents of children with rare diseases who, lacking adequate supportive information, spent much money to get rehabilitation service. Economic activities such as engaging in full time or part time jobs, were positively associated with increased quality of life and this was statistically significant for both the patients and caregivers.

There should be increased support for inclusive care for the patients and the family members with regard to economic support. Patient and caregivers need more support to get information and opportunities for treatment.

**Keywords:** Rare Diseases, Caregiver, Unmet Healthcare Needs, Disability