

2019 희귀질환자 통계 연보 주요 결과

질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과 최은경, 이지원*

*교신저자 : jwleemd@korea.kr, 043-719-8771

초 록

희귀질환은 질환별 환자의 희소성 및 질환에 대한 정보 부족 등으로 인하여 그 발생 및 유병 인구에 대한 정보가 거의 없다. 질병관리청은 희귀질환관리법에 따른 희귀질환의 발생 및 진단 관련 통계 정보를 산출하기 위하여 2019년 희귀질환 등록통계를 국가작성 통계로 승인 받은 후 해당 사업을 추진하였고, 그 결과 2020년 12월말에 '2019 희귀질환자 통계 연보'를 공표하였다.

2019 희귀질환자 통계 연보에 따르면 2019년 1월 1일부터 12월 31일 동안 636개의 희귀질환에 대하여 총 55,499명의 희귀질환자가 발생하였으며, 그 중 남자는 26,148명(47.1%), 여자는 29,351명(52.9%)이었다. 한국 표준질병·사인 대분류에 따른 전체 희귀질환 발생자 수의 분율을 살펴보면 근골격계통 및 결합조직의 질환(25.0%), 신경계통의 질환(14.6%), 선천기형, 변형 및 염색체 이상(13.1%) 순으로 발생자 수가 많았다. 발생자 수가 200명을 초과하는 질환은 48개 질환이었으며, 발생자 수는 43,518명으로 전체 발생자 수의 78.4%를 차지하였다.

2019 희귀질환자 통계 연보는 산정특례에 등록된 신규 환자만을 대상으로 작성되었기 때문에 산정특례 미등록자에 대한 정보는 포함되지 않는 등의 한계가 존재하지만 국내 최초로 희귀질환 발생에 대한 통계를 보여준다는 점에서 의의가 있다. 질병관리청은 지속적인 통계 품질관리와 신규 통계 결과표의 개발을 통하여 희귀질환 관련 연구개발 및 정책 사업 수립의 근거자료로 희귀질환 등록통계 자료가 활용될 수 있도록 노력할 것이다.

주요검색어 : 희귀질환, 희귀질환 등록통계, 국가승인 통계

들어가는 말

희귀질환은 전 세계적으로 6,000 여개 이상이 있는 것으로 보고되고 있으며[1], 그 종류는 많지만 질환별 환자 수가 적어서 질환에 대한 정보가 매우 제한적이며, 진단·관리를 위한 전문 인력도 적어서 대다수 희귀질환의 발생 및 유병 인구에 대한 정보는 거의 없는 실정이다.

한국을 포함하여 여러 국가에서는 법률 등을 통하여 인구 100,000명당 10~70명의 유병인구가 있는 질환을 희귀질환으로 정의하고 있지만[2-6], 희귀질환별 발생 및 유병 인구에 대한 실질적인 정보가 발표된 경우는 거의 없었다. 프랑스 국립보건의학연구소(Institut National de la santé et de la recherche médicale, INSERM)에서 운영하고 있는 희귀질환

정보 데이터베이스(Orphanet)에서는 2021년 Orphanet Report Series를 통해 희귀질환 목록과 질환별 추정 발생률 또는 유병률을 발표하였는데 이 정보는 전 세계 희귀질환 관련 문헌 및 레지스트리 등을 조사·분석하여 추정된 값이다[7]. 또한 Wakap 등이 Orphanet 데이터베이스에서 공개하고 있는 역학 데이터를 이용하여 희귀질환의 유병률을 추정하였는데 전 세계 인구의 약 3.5~5.9%, 즉 2억 6천명~4억 4천명을 희귀질환 유병 인구로 추정하였다[1].

국내에서도 희귀질환관리법 시행 이전에는 희귀질환에 대한 법적 정의조차도 없었기 때문에 희귀질환의 발생 및 유병인구에 대한 정보는 없었다. 2016년 12월 희귀질환관리법이 시행됨에 따라 희귀질환에 대한 정의가 명시되었고 그에 따라 국가에서 관리하는 희귀질환 목록을 지정 공고하여 통계를 산출할 대상 희귀질환이 정해졌다. 또한 희귀질환 현황 파악을 목적으로 하는

희귀질환 등록통계사업 실시에 관한 사항을 희귀질환관리법에 명시함으로써 등록통계 사업을 위한 법적 근거도 마련하였다. 이에 질병관리청에서는 2019년에 희귀질환의 발생 및 관리에 대한 통계 작성을 위하여 통계청으로부터 ‘희귀질환 등록통계’를 국가작성 통계로 승인 받았으며[8] 유관 기관으로부터의 통계 자료 수집 체계를 구축하였다. 이후 질병관리청은 구축된 체계에 따라 희귀질환자 진단 자료를 국민건강보험공단과 한국사회보장정보원으로부터 수집하였으며, 수집한 자료를 분석하여 2020년 12월에 국내 최초의 희귀질환 발생 관련 자료인 ‘2019 희귀질환자 통계 연보’(이하 ‘2019 통계 연보’로 칭한다)를 작성 및 공표하였다. 본 보고서에서는 2019 통계 연보 이용의 활성화를 위하여 통계 연보 작성을 위한 자료 수집 체계를 소개하고 2019 통계 연보의 주요 결과를 제시하고자 한다[9].

몸 말

1. 통계 자료 수집 및 분석

가. 자료 수집

2019 통계 연보를 작성하기 위하여 수집한 자료는 희귀

질환자가 제출한 희귀질환 산정특례 등록 신청 자료로서 의료기관을 통해 국민건강보험공단 또는 시·군·구(한국사회보장정보원) 관련 시스템으로 제출 또는 입력된 자료이다. 질병관리청에서는 전산연계를 통하여 국민건강보험공단 및 한국사회보장정보원에 입력된 희귀질환 산정특례 등록자 자료를 수집하고 기관 내부 희귀질환 통합정보 관리시스템에 해당 환자를 희귀질환자로 등록하였다(그림 1).

희귀질환자의 주소는 행정안전부 주민등록데이터베이스에 존재하는 데이터를 구독하여 확인하였으며 주민등록주소가 확인되지 않은 경우에는 산정특례 등록 신청서에 기재된 주소지를 이용하였다.

나. 분석 자료 및 대상

수집한 환자의 자료 중에서 산정특례 적용 시작일자를 발생일자 기준으로 정하고 적용 시작일자가 2019년 1월 1일부터 12월 31일인 산정특례 신규 등록 환자를 발생자로 간주하여, 표 1에서 제시한 항목을 대상으로 분석하였다. 분석 대상 질환은 보건복지부에서 희귀질환으로 공고(2018.9.13. 공고, 2019.6.26. 정정 공고)한 926개 질환이었다.

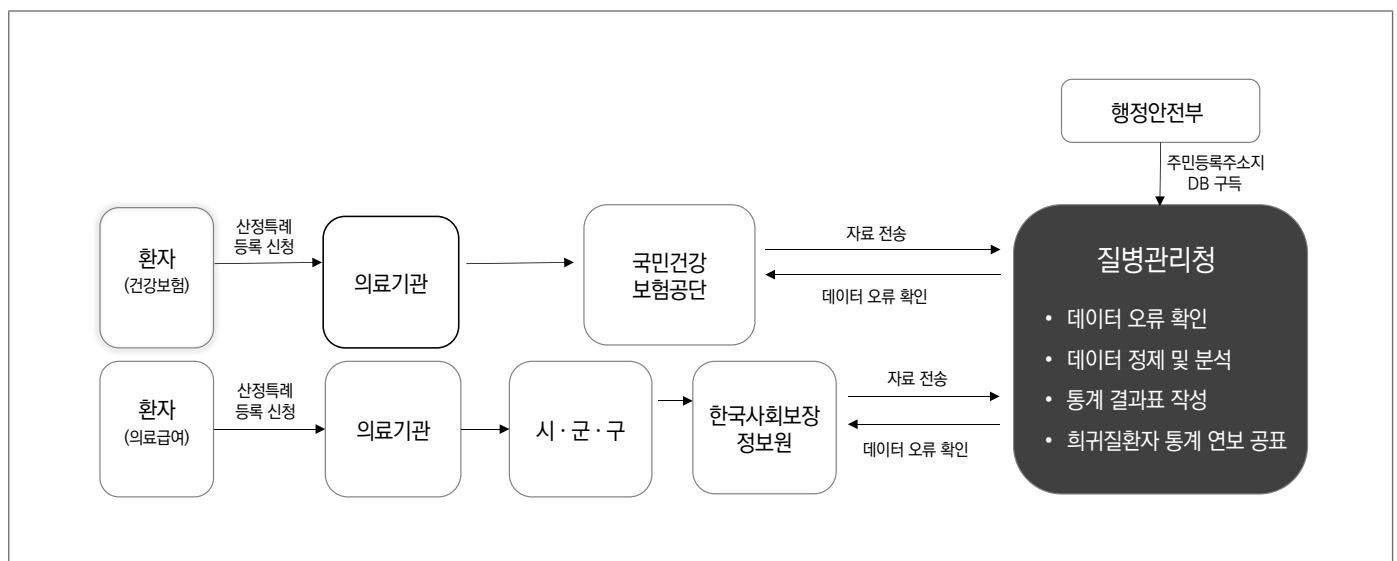


그림 1. 희귀질환 등록통계 자료 수집 체계

표 1. 2019 희귀질환자 통계 연보 분석 대상 자료

연번	항목명	주요 내용
1	환자 성별	남녀
2	환자 연령	연령
3	환자 주소	우편번호
4	질병분류코드	질환 분류
5	상병코드 일련번호	질환 분류
6	특정기호	질환 분류
7	산정특례 신규등록/재등록 여부	신규 등록자
8	산정특례 적용 시작일	발생 기준일자

2. 2019 통계 연보 주요 결과

2019 통계 연보에 수록된 통계 결과표는 표 2와 같으며, 본 보고서에서는 2019 통계 연보에 수록된 통계 결과표 내용을 요약하거나 일부 내용은 재분류 및 도식화하여 제시하였다.

가. 발생 희귀질환

공고 희귀질환 926개 중에서 636개 희귀질환에 신규 환자가 등록되었으며 이 환자들을 발생자로 간주하였다. 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」[별표4]의 희귀질환 산정특례 대상 분류에 따라 ‘희귀질환(극희귀질환 및 기타 염색체 이상질환은 제외),’ ‘극희귀질환’ 및 ‘기타 염색체 이상질환’으로 구분하여 공고 희귀질환 중 발생한 희귀질환의 개수를 비교하면 표 3과 같다.

표 2. 2019 희귀질환자 통계 연보 수록 통계 결과표

1. 전국 질병분류코드별 성별 발생자 수 (극희귀 및 기타 염색체 이상질환을 제외한 희귀질환), 2019년
2. 전국 질병별 성별 발생자 수(극희귀질환), 2019년
3. 전국 질병별 성별 발생자 수(기타 염색체 이상질환), 2019년
4. 전국 질병분류코드별 성별 연령군별 발생자 수(발생자 수 200명 초과 질환), 2019년
5. 지역별 질병분류코드별 발생자 수(발생자 수 200명 초과 질환), 2019년
※ 개인정보보호를 위하여 질환에 따른 개인을 특정할 수 없도록 일부 통계 결과표(상기 4번 및 5번)에서 발생자 수가 3이하인 경우에는 *로 표시하였음

표 3. 희귀질환 개수 비교, 2019

구분	공고 질환 개수	발생자 발생 질환 개수	발생자 미발생 질환 개수	발생자 수 200명 초과 질환 개수
전체 희귀질환	926	636	290	48
희귀질환* (극희귀, 기타 염색체 이상질환 제외)	763	519	244	48
극희귀질환†	133	98	35	0
기타 염색체 이상질환‡	30	19	11	0

*희귀질환 : 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환

†극희귀질환 : 진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환

‡기타 염색체 이상질환 : 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

나. 전체 희귀질환 발생자 수

총 발생자 수는 55,499명이었으며, 그 중 남자는 26,148명(47.1%), 여자는 29,351명(52.9%)이었다(표 4). 한국 표준질병·사인 대분류에 따라 희귀질환 발생자 수의 분율을 살펴보면 근골격계통 및 결합조직의 질환(25.0%), 신경계통의 질환(14.6%), 선천기형, 변형 및 염색체 이상(13.1%), 순환계통의 질환(12.7%), 소화계통의 질환(12.4%) 순으로 발생자 수가 많았다(그림 2).

다. 발생자 수 200명 초과 희귀질환

발생자 수가 200명 초과인 질환은 636개 질환 중 48개 질환이었으며, 이들 희귀질환 발생자 수는 43,518명으로 전체 희귀질환자 발생자 수의 78.4%를 차지하였다(그림 3).

200명 초과 질환에서 연령군별 및 지역별 발생자 수는 그림 4, 5와 같다. 연령군별 발생자 수를 살펴보면 60~64세 연령군에서 발생자 수가 가장 많았고, 55~59세 연령군, 50~54세 연령군 순으로 발생자 수가 많았다(그림 4). 발생자 거주지 지역별로 보면 서울·인천 및 경기도인 수도권에 전체의 50%이상이 거주하는 것으로 나타났다(그림 5).

표 4. 희귀질환 발생자 수, 2019

구분	계	남자	여자
전체	55,499	26,148	29,351
희귀질환* (극희귀, 기타 염색체 이상질환 제외)	54,679	25,720	28,959
극희귀질환†	775	411	364
기타 염색체 이상질환‡	45	17	28

*희귀질환 : 유병(有病)인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환

†극희귀질환 : 진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환

‡기타 염색체 이상질환 : 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

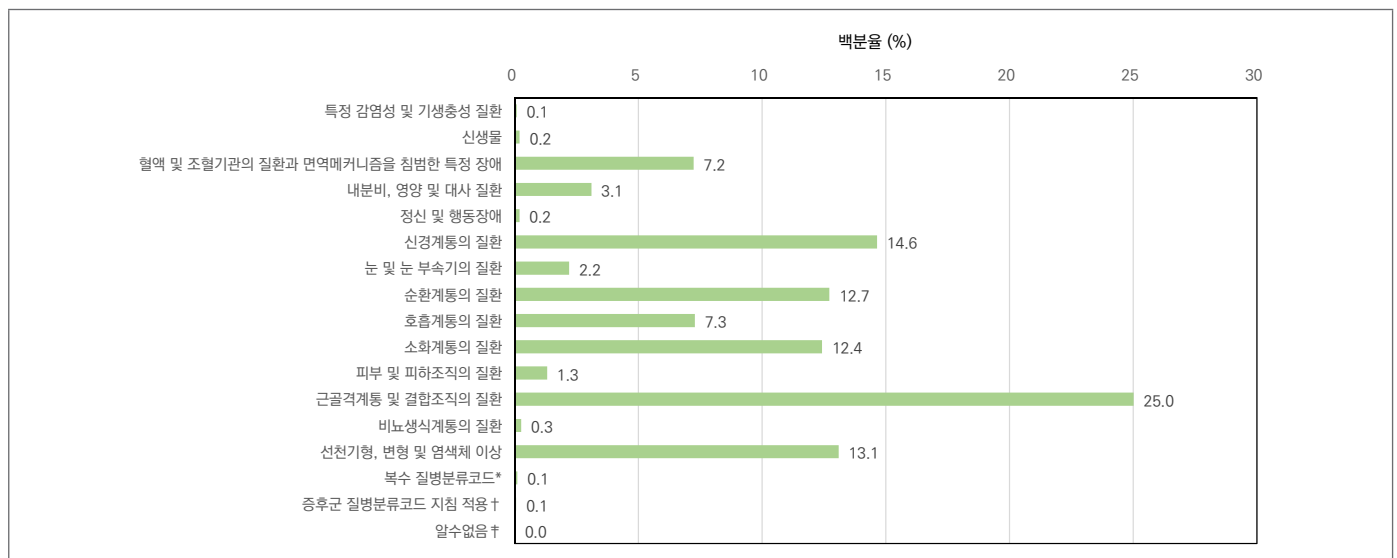


그림 2. 한국 표준질병·사인 대분류에 따른 희귀질환 발생자 수 분율, 2019

*통계청 권고에 따라 복수의 질병분류코드를 부여할 수 있는 질환

†통계청의 증후군 질병분류지침에 따라 진단 기준 상 특정한 병태의 적용이 적합하지 않아 최종 진단의 병태를 중요도 순으로 부여하는 질환

‡「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」[별표4]에서 '희귀질환 산정특례 대상질환'의 특정기호 V009로 명시한 질병분류코드(D66~D68.2)의 일부 질환들이 해당 질병분류코드가 아닌 V009로 질병분류코드가 입력되어 희귀질환 산정특례 등록이 된 경우로서 정확한 질병분류코드를 알 수 없는 경우

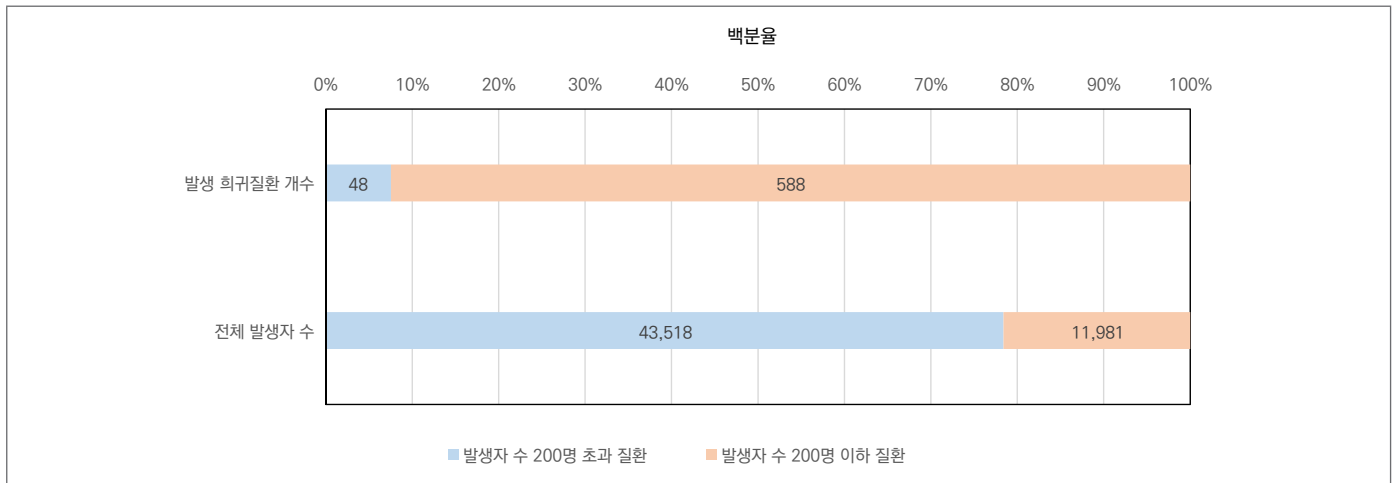


그림 3. 발생자 수 200명에 따른 희귀질환 개수 및 발생자 수 비교, 2019

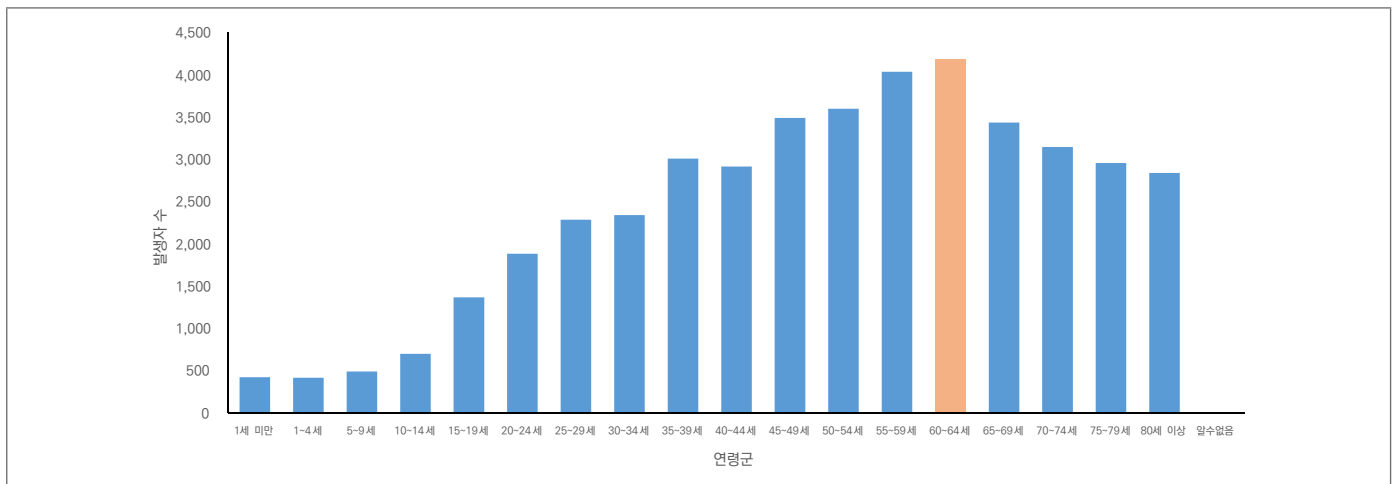


그림 4. 연령군별 희귀질환 발생자 수, 2019(발생자 수 200명 초과질환)

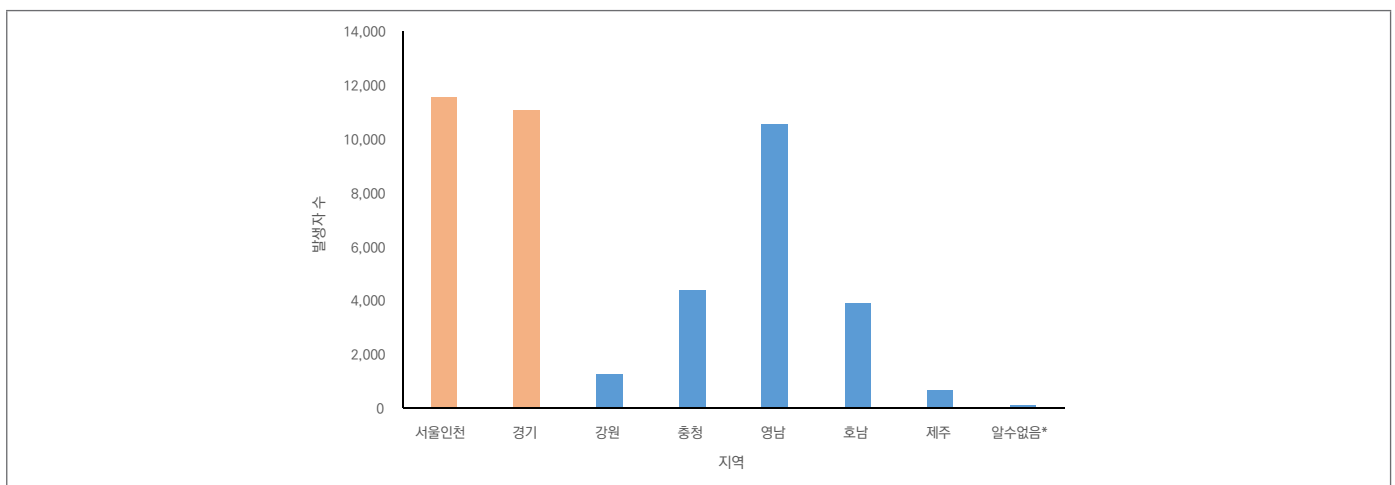


그림 5. 지역별 희귀질환 발생자 수, 2019(발생자 수 200명 초과질환)

* 주민등록주소지가 확인되지 않았거나 산정특례 등록 신청서에 기재된 주소가 불명확한 경우

맺는 말

2019 통계 연보는 희귀질환 산정특례 신규 등록자를 발생자로 산출하였기 때문에 산정특례 미등록 희귀질환자의 정보는 포함되지 않는 등 실제 환자 현황과는 차이가 존재할 수 있다. 그러나 이러한 한계에도 불구하고 이제까지 국내 희귀질환 현황을 공식적으로 보여주는 통계 자료가 없었다는 점을 고려하였을 때, 국내 최초로 희귀질환 발생에 대한 통계를 보여주는 통계 연보를 발간한 것은 의미가 있는 일이라고 할 수 있다. 2019 통계 연보뿐만 아니라 향후에도 발간될 통계 연보가 국내 희귀질환자 발생 현황을 제시하고 관련 정책 및 연구를 위한 기초자료가 될 수 있을 것으로 기대한다. 질병관리청에서는 지속적으로 통계 품질관리를 실시하여 신뢰성 있는 통계를 생산하고 국내 희귀질환 현황을 다각도로 보여줄 수 있는 신규 통계 정보를 생산 및 공표하여 통계 정보가 유용하게 활용될 수 있도록 노력할 것이다. 2019 통계 연보는 질병관리청 희귀질환 헬프라인(<https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/>)에서 내려 받기 할 수 있다.

① 이전에 알려진 내용은?

전 세계 희귀질환 발생률 및 유병률에 대한 추정값을 보여주는 보고서가 존재하지만 해당 보고서에서 제시된 희귀질환은 보건복지부에서 공고한 희귀질환과 목록과 일치하지 않으며, 희귀질환을 진단 받은 환자 정보를 수집하여 산출한 값이 아니라 문헌 고찰을 통하여 추정된 값이다. 또한 이제까지 공식적인 국내 희귀질환 관련 통계는 없었다.

② 새로이 알게 된 내용은?

국내 희귀질환자 발생에 관한 최초의 공식적인 통계로서 2019년 1월 1일부터 12월 31일 동안 희귀질환별로 진단받은 환자 수(발생자 수) 및 일부 희귀질환의 경우 연령군별, 지역별 발생자 수를 알 수 있었다.

③ 시사점은?

희귀질환 산정특례 신규 등록자만을 발생자로 산출하였기 때문에 실제 환자 현황과는 차이가 존재할 수 있는 한계가 있음에도 불구하고 국내 최초로 희귀질환자 발생에 대한 통계 자료를 제공했다는 점에서 의의가 있다.

참고문헌

1. Wakap SN, et al., Estimating cumulative point prevalence of rare diseases : analysis of the Orphanet database, Eur J of Hum Genet, 2020; 28(167): 165-173.
2. 국가법령정보센터, 희귀질환관리법, <https://www.law.go.kr/lsInfoP.do?lsSeq=220907&efYd=20200912&ancYnChk=0#0000> (접속일 : 2021.6.15.)
3. 대만 보건복지부, 희귀질환 정의, <https://www.hpa.gov.tw/EngPages/Detail.aspx?nodeid=4096&pid=11692> (접속일 : 2021.6.15.)
4. 미국 식품의약품안전청, 희귀의약품법, <https://www.fda.gov/industry/designating-orphan-product-drugs-and-biological-products/orphan-drug-act-relevant-excerpts> (접속일 : 2021.6.15.)
5. 유럽연합회, Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases : Europe's challenge, https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf (접속일 : 2021.6.15)
6. 일본 후생노동성, 희귀의약품/의료기기 지정 시스템 개요, <https://www.mhlw.go.jp/english/policy/health-medical/pharmaceuticals/>

orphan_drug.html (접속일 : 2021.6.15)

7. Orphanet, Orphanet Report Series : Prevalence and incidence of rare diseases, Bibliographic data, 2021. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf (접속일 : 2021.6.14.)
8. 통계청 고시. 통계작성의 승인 고시(희귀질환 등록통계) 제2019-532호. 2019.
9. 질병관리청. 2019 희귀질환자 통계 연보. 2020.

Abstract

Key findings from 2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea

Choi Eun-Kyoung and Lee Jiwon M.

Division of Rare Disease Management, Bureau of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA)

There is little information about the incidence and prevalence of rare diseases due to scarce knowledge about rare diseases and a paucity of data.

In order to illustrate current national statistics of rare diseases in South Korea, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) conducted a national statistics project in 2019, and we hereby report the results of the '2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea.'

Results showed that, in 2019, there were 55,499 patients with 636 different kinds of rare diseases. The sex ratio was comparable; with 26,148 (47.1%) male patients and 29,351 (52.9%) female patients.

Diseases were categorized according to the criteria of the Korean Standard Classification of Diseases. Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue were most frequent (25.0%), followed by the nervous system (14.6%) and congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities (13.1%). There were 48 diseases (43,518 patients) with more than 200 newly registered patients, which accounted for 78.4% of total number of registrations.

This annual report was limited by the fact that the data were collected only from patients who registered under the National Health Insurance Act and the Medical Care Assistance Act. Nevertheless, this 2019 report was significant in the sense that it was the first comprehensive annual report of rare diseases in South Korea.

The KDCA will continue its policy of ensuring that the produced data from the national statistics project of rare diseases be used as supporting material to provide the evidence and grounds for developing relevant policies and research and development plans.

Keywords: Rare diseases, Orphan diseases, Statistics

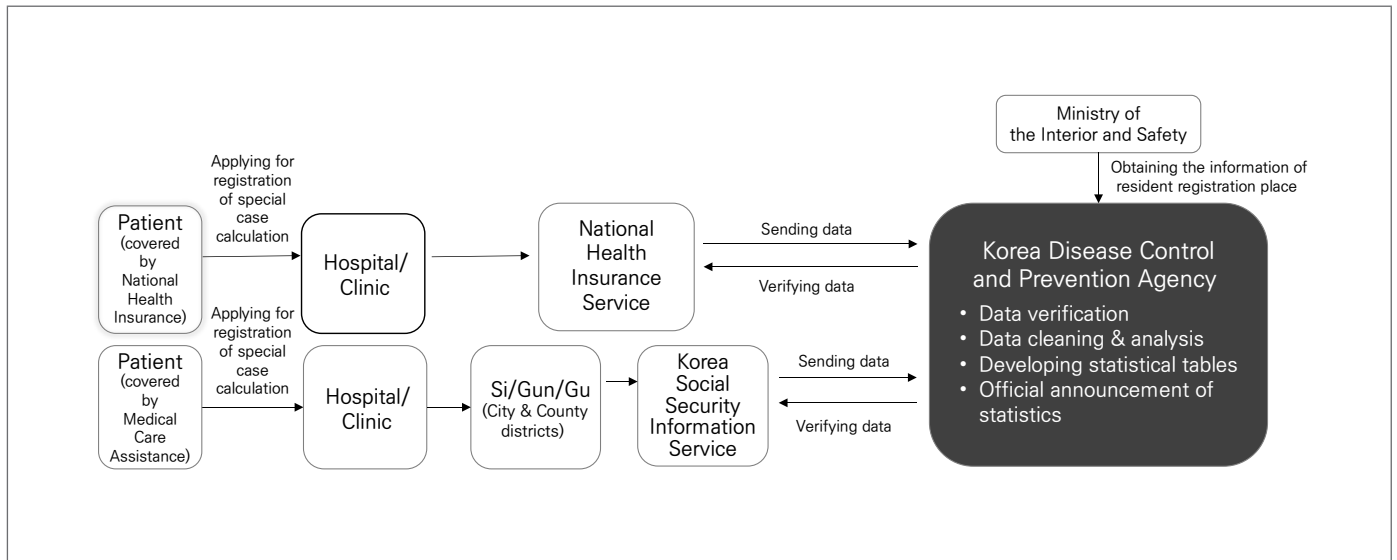


Figure 1. Data collection system in national statistics project of rare disease

Table 1. Data collected for 2019 annual report on rare disease patients in Korea

No.	Variables	Contents
1	Patient's sex	Male/Female
2	Patient's age	Age
3	Patient's address	Zip code
4	Korean Standard Classification of Diseases (KCD)	Classification of disease
5	Serial number	Classification of disease
6	Specific code	Classification of disease
7	New- or re-registered for special case calculation	New registered patient
8	Registration date for special case calculation	Registration date

Table 2. Statistical tables included in 2019 annual report on rare disease patients in Korea

1. Number of registered rare disease patients by Korean Standard Classification of Diseases (KCD) and sex (Rare diseases except for ultra-rare diseases and other chromosomal abnormalities), 2019
2. Number of registered rare disease patients by disease and sex (Ultra-rare disease), 2019
3. Number of registered rare disease patients by disease and sex (Other chromosomal abnormalities), 2019
4. Number of registered rare disease patients by KCD, sex, and age group (for rare diseases with more than 200 registered patients), 2019
5. Number of registered rare disease patients by province and KCD (for rare diseases with more than 200 registered patients), 2019

※ For protection of personal information, in some statistical tables above (table 4 & 5), if the number of patients is less than 3, the number is shown as “*” in order not to identify a specific individual.

Table 3. Number of rare diseases classified by category, 2019

Category	No. of rare diseases officially announced	No. of rare diseases with new registered patients	No. of rare diseases without new registered patients	No. of rare diseases with more than 200 new registered patients
Total	926	636	290	48
Rare disease* (excluding Ultra-rare, Other chromosomal abnormalities)	763	519	244	48
Ultra-rare disease†	133	98	35	0
Other chromosomal abnormalities‡	30	19	11	0

*Rare disease: a disease that affects less than 20,000 people or disease by which the number of people affected is unknown because it is difficult to diagnose that disease

† Ultra-rare disease: a disease has a specific diagnostic criteria and it satisfies one of the followings; (i) the number of affected people is less than 200, or (ii) it cannot be classified under Korean Standard Classification of Diseases (KCD)

‡ Other chromosomal abnormalities: new chromosomal abnormalities(deletion, duplication, etc) which were detected by scientific and medical technology development and which meets the following criteria ; (i) the abnormalities do not have a specific KCD, and (ii) it can be classified as a disease, not as a symptom

Table 4. Number of registered rare disease patients, 2019

Category	Total	Male	Female
Total	55,499	26,148	29,351
Rare disease* (excluding Ultra-rare, Other chromosomal abnormalities)	54,679	25,720	28,959
Ultra-rare disease†	775	411	364
Other chromosomal abnormalities‡	45	17	28

*Rare disease: a disease that affects less than 20,000 people or disease by which the number of people affected is unknown because it is difficult to diagnose that disease

† Ultra-rare disease: a disease has a specific diagnostic criteria and it satisfies one of the followings; (i) the number of affected people is less than 200, or (ii) it cannot be classified under Korean Standard Classification of Diseases (KCD)

‡ Other chromosomal abnormalities: new chromosomal abnormalities(deletion, duplication, etc) which were detected by scientific and medical technology development and which meets the following criteria ; (i) the abnormalities do not have a specific KCD, and (ii) it can be classified as a disease, not as a symptom

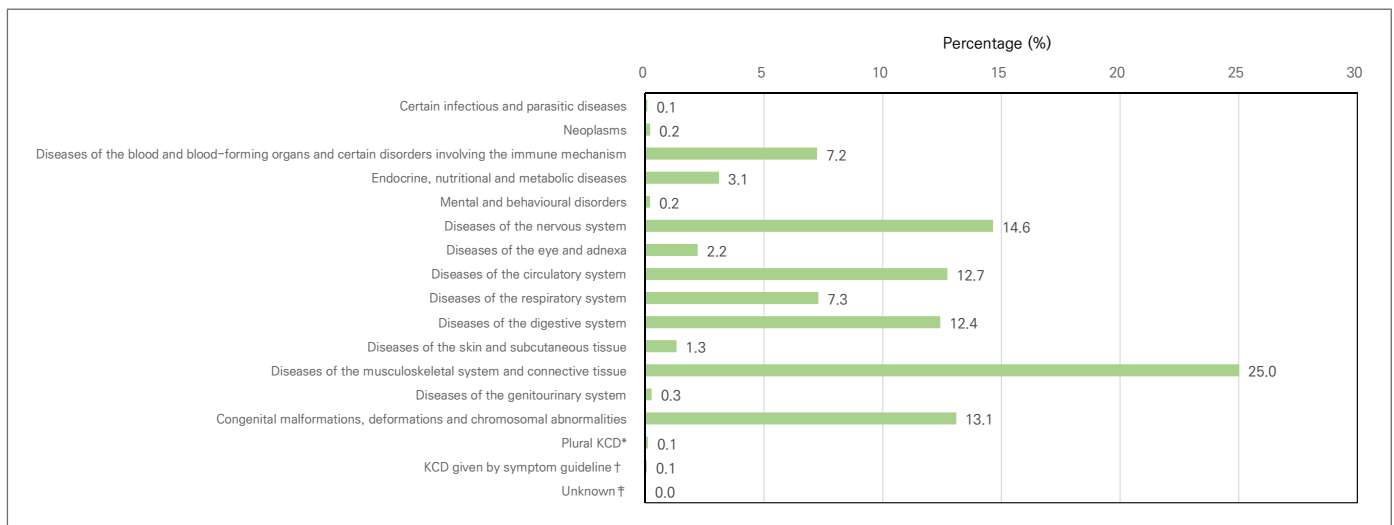


Figure 2. Proportion of rare disease patients by Korean Standard Classification of Diseases (KCD), 2019

*Rare diseases for which plural KCD can be given by the Statistics Korea

† Rare diseases for which KCD is given by the symptom guidelines developed by the Statistics Korea

‡ Rare diseases for which KCD cannot be given because a specific KCD was not entered

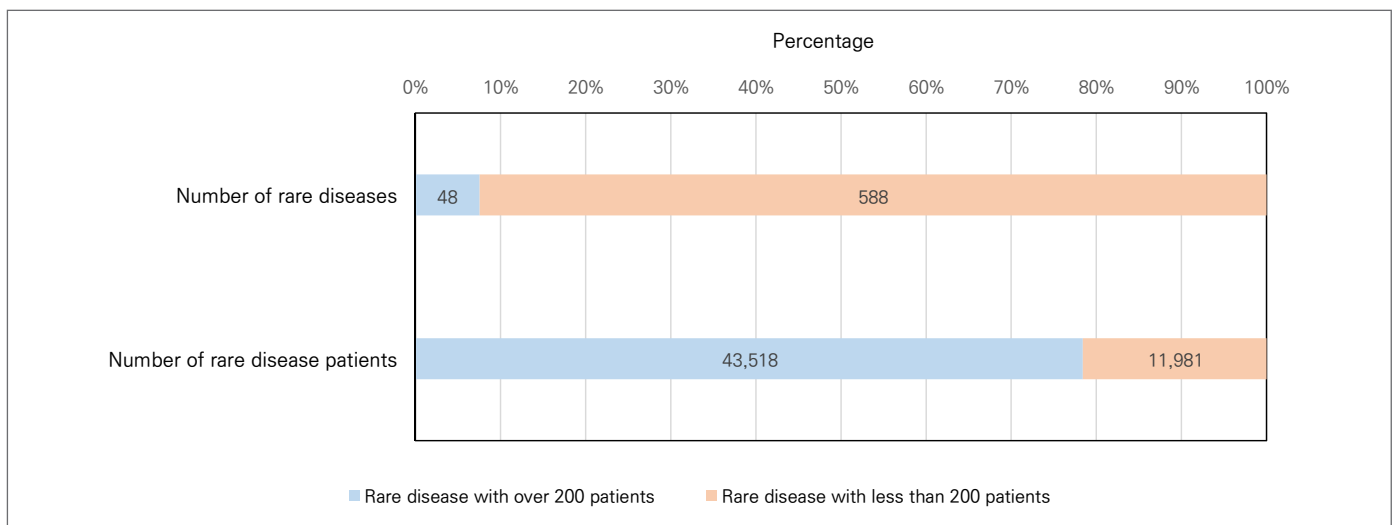


Figure 3. Number of rare diseases and those patients represented depending on whether the number of patients is 200, 2019

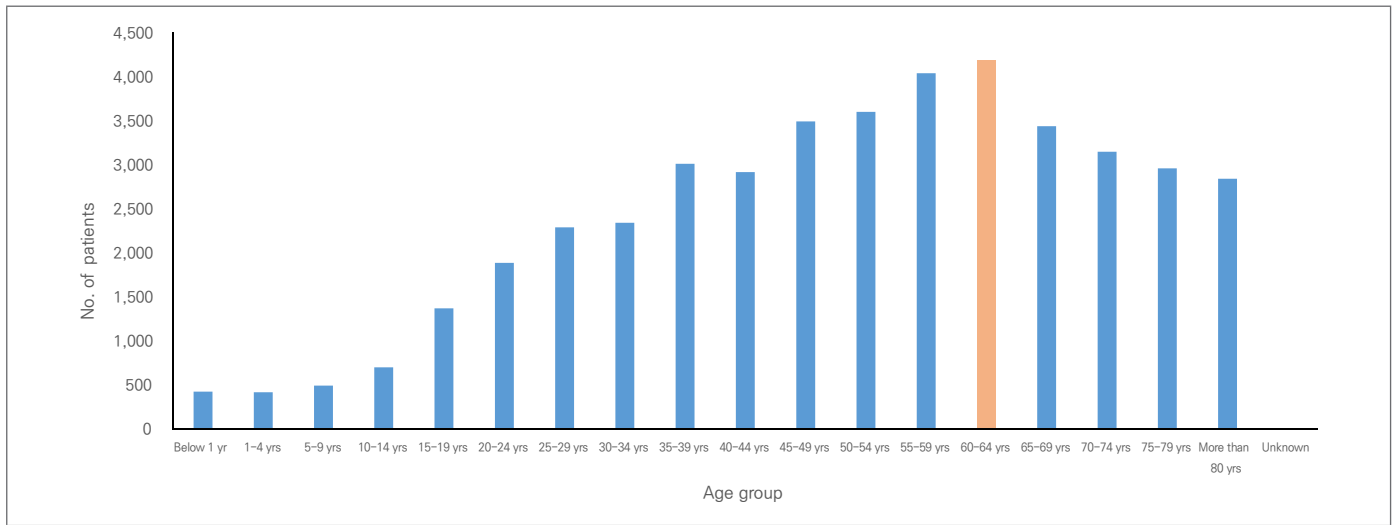


Figure 4. Number of registered rare disease patients by age group, 2019 (for rare diseases with more than 200 registered patients)

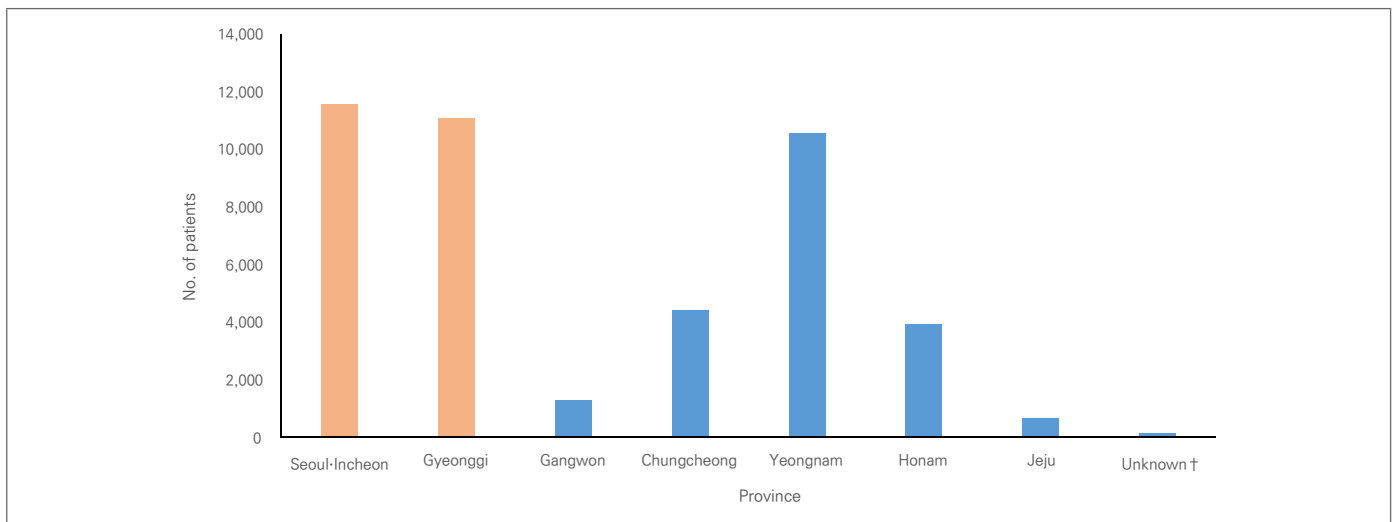


Figure 5. Number of registered rare disease patients by province, 2019 (for rare diseases with more than 200 registered patients)

† Represented as 'unknown' if one of the following cases exists; (i) resident registration place was not available or (ii) information from the application for special case calculation was unclear